Gemeinsamer Bundesausschuss

Zusammenfassende Dokumentation

Kinder-Richtlinie:
Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 des Gendiagnostikgesetzes: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

Vom 15.07.2024

Gemeinsamer Bundesausschuss

Unterausschuss Methodenbewertung
des Gemeinsamen Bundesausschusses

Korrespondenzadresse:
Gemeinsamer Bundesausschuss
Abteilung Methodenbewertung und Veranlasste Leistungen
Postfach 12 06 06
10596 Berlin

Tel.: +49 (0)30 – 275 838 - 0
Internet: www.g-ba.de

Gemeinsamer Bundesausschuss

Inhalt

A Beschluss und Tragende Gründe ... 6

A-1 Prüfung durch das BMG gemäß § 94 Absatz 1 SGB V ... 6

A-2 Abbildung der Beschlussunterlagen einer nicht vom Plenum angenommenen Position oder deren Beschreibung ... 6

A-3 Anhang ... 6

A-3.1 Expertenanhörung mit Mitgliedern der Gendiagnostik-Kommission ... 6

A-3.2 Expertenanhörung mit Vertretungen der Labore und spezialisierten Einrichtungen ... 6

A-3.3 Expertenanhörung mit Vertreterinnen der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenenscreening zu Kriterien der Qualitätssicherung ... 6

A-3.4 Stellungnahme der Abt. Fachberatung Medizin: Einsatz von 2nd-tier Laborverfahren zur Beratung zum Anpassungsbedarf des Neugeborenen-Screenings ... 6

B Dokumentation des gesetzlich vorgeschriebenen Stellungnahmeverfahrens ... 7

B-1 Stellungnahmeberechtigte Institutionen/Organisationen ... 7

B-2 Einleitung und Terminierung des Stellungnahmeverfahrens ... 7

B-3 Allgemeine Hinweise für die Stellungnehmer ... 7

B-4 Übersicht Institutionen/Organisationen, denen Gelegenheit zur Abgabe einer Stellungnahme gegeben wurde ... 7

B-5 Unterlagen des Stellungnahmeverfahrens ... 9

B-6 Schriftliche Stellungnahmen ... 9

B-6.1 Auswertung der fristgerecht eingegangenen Stellungnahmen von stellungnahmeberechtigten Organisationen/Institutionen ... 10

B-6.2 Auswertung von verfristet eingegangenen Stellungnahmen ... 114

B-7 Mündliche Stellungnahmen ... 115

B-7.1 Teilnahme und Offenlegung von Interessenkonflikten ... 115

B-7.2 Wortprotokoll der Anhörung zum Stellungnahmeverfahren ... 116

B-7.3 Auswertung der mündlichen Stellungnahmen ... 117

B-8 Würdigung der Stellungnahmen ... 117

C Anlagen ... 118

C-1 Anhang ... 118

C-1.1 Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Mitgliedern der Gendiagnostik-Kommission ... 118

C-1.2 Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Vertretungen der Labore und spezialisierten Einrichtungen ... 118

C-1.3 Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Vertreterinnen der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenenscreening zu Kriterien der Qualitätssicherung ... 118

C-1.4 Stellungnahme der Abt. Fachberatung Medizin: Einsatz von 2nd-tier Laborverfahren zur Beratung zum Anpassungsbedarf des Neugeborenen-Screenings ... 118

C-2 Unterlagen des Stellungnahmeverfahrens ... 118

C-2.1 Beschlussentwurf über eine Änderung der Kinder-Richtlinie: Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 des Gendiagnostikgesetzes: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening ... 118

C-2.2 Tragende Gründe zum Beschlussentwurf über eine Änderung der Kinder-Richtlinie ... 118

C-2.3 Darstellung der Änderungen im Auszug Fließtext Kinder-Richtlinie ... 118

C-2.4 Schriftliche Stellungnahmen + Schreiben der BÄK und GEKO ... 118

C-2.5 Wortprotokoll zum Stellungnahmeverfahren ... 118

C-3 Abbildung der Beschlussunterlagen einer nicht vom Plenum angenommenen Position oder deren Beschreibung ... 118

C-4 Stellungnahme der GEKO nach § 16 Absatz 2 des Gendiagnostikgesetzes ... 118

C-5 Prüfung durch das BMG gemäß § 94 Absatz 1 SGB V ... 118

C-6 Beschluss ... 118

C-7 Tragende Gründe ... 118

Abkürzungsverzeichnis

Abkürzung	Bedeutung
BAnz	Bundesanzeiger
BMG	Bundesministerium für Gesundheit
G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss
RL	Richtlinie
SGB V	Fünftes Buch Sozialgesetzbuch
UA MB	Unterausschuss Methodenbewertung
VerfO	Verfahrensordnung des G-BA

A Beschluss und Tragende Gründe

Der Beschluss zur Änderung der Kinder-Richtlinie und die Tragenden Gründe zum Beschluss sind im Kapitel C abgebildet.

Das Bewertungsverfahren ist unter folgendem Link dokumentiert: https://www.g-ba.de/bewertungsverfahren/methodenbewertung/234/.

A-1 Prüfung durch das BMG gemäß § 94 Absatz 1 SGB V

Die Prüfung durch das BMG gemäß § 94 Absatz 1 SGB V ist in Kapitel C abgebildet.

A-2 Abbildung der Beschlussunterlagen einer nicht vom Plenum angenommenen Position oder deren Beschreibung

Die Beschlussunterlagen mit den dissent ins Plenum zur Beschlussfassung gegebenen Positionierungen sind in Kapitel C-2 abgebildet.

A-3 Anhang

A-3.1 Expertenanhörung mit Mitgliedern der Gendiagnostik-Kommission

Das Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Mitgliedern der Gendiagnostik-Kommission ist im Kapitel C abgebildet.

A-3.2 Expertenanhörung mit Vertretungen der Labore und spezialisierten Einrichtungen

Das Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Vertretungen der Labore und spezialisierten Einrichtungen ist im Kapitel C abgebildet.

A-3.3 Expertenanhörung mit Vertreterinnen der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenenscreening zu Kriterien der Qualitätssicherung

Das Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Vertreterinnen der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenenscreening zu Kriterien der Qualitätssicherung ist im Kapitel C abgebildet.

A-3.4 Stellungnahme der Abt. Fachberatung Medizin: Einsatz von 2nd-tier Laborverfahren zur Beratung zum Anpassungsbedarf des Neugeborenen-Screenings

Die Stellungnahme der Abt. Fachberatung Medizin: Einsatz von 2nd-tier Laborverfahren zur Beratung zum Anpassungsbedarf des Neugeborenen-Screenings ist im Kapitel C abgebildet.

B Dokumentation des gesetzlich vorgeschriebenen Stellungnahmeverfahrens

B-1 Stellungnahmeberechtigte Institutionen/Organisationen

Der UA MB hat in seiner Sitzung am 26. Oktober 2023 den nachfolgend aufgeführten Institutionen/Organisationen gemäß 1. Kapitel 3. Abschnitt VerfO Gelegenheit zur Abgabe einer Stellungnahme für dieses Beschlussvorhaben erteilt.

- Bundesärztekammer (gemäß § 91 Absatz 5 SGB V),
- Bundeszahnärztekammer (gemäß § 91 Absatz 5 SGB V),
- Bundesbeauftragten für den Datenschutz und die Informationsfreiheit (gemäß § 91 Absatz 5a SGB V),
- jeweils einschlägige in der AWMF organisierte Fachgesellschaften (gemäß § 92 Absatz 7d Satz 1 Halbsatz 1 SGB V),
- jeweils einschlägige nicht in der AWMF organisierte Fachgesellschaften aus der Liste nach 1. Kapitel § 9 Absatz 5 VerfO (gemäß § 92 Absatz 7d Satz 1 Halbsatz 1 SGB V).

Vor dem Hintergrund, dass bei diesem Verfahren u. a. das Anwendungskonzept für die Durchführung der genetischen Untersuchung geändert werden soll, wurde der Gendiagnostik-Kommission gemäß § 16 Absatz 2 GenDG die Gelegenheit zur Abgabe einer vorläufigen, schriftlichen Stellungnahme zur Änderung der Kinder-Richtlinie gegeben.

B-2 Einleitung und Terminierung des Stellungnahmeverfahrens

Der UA MB beschloss in seiner Sitzung am 26. Oktober 2023 die Einleitung des Stellungnahmeverfahrens. Die Unterlagen (siehe Kapitel C-2) wurden den Stellungnahmeberechtigten am 27. Oktober 2023 übermittelt. Es wurde Gelegenheit für die Abgabe von Stellungnahmen innerhalb von vier Wochen nach Übermittlung der Unterlagen gegeben.

B-3 Allgemeine Hinweise für die Stellungnehmer

Die Stellungnahmeberechtigten wurden darauf hingewiesen,

- dass die übersandten Unterlagen vertraulich behandelt werden müssen und ihre Stellungnahmen nach Abschluss der Beratungen vom G-BA veröffentlicht werden können,
- dass jedem, der gesetzlich berechtigt ist, zu einem Beschluss des G-BA Stellung zu nehmen, soweit er eine schriftliche Stellungnahme abgegeben hat, in der Regel auch Gelegenheit zu einer mündlichen Stellungnahme zu geben ist.
- dass bei nicht fristgerechtem Eingang einer schriftlichen Stellungnahme die Möglichkeit besteht, dass diese nicht mehr ausgewertet wird und in diesem Fall keine Einladung zur Anhörung erfolgt.

B-4 Übersicht Institutionen/Organisationen, denen Gelegenheit zur Abgabe einer Stellungnahme gegeben wurde

In der nachfolgenden Tabelle sind die Institutionen/Organisationen, denen Gelegenheit zur Abgabe einer schriftlichen Stellungnahme gegeben wurde, aufgelistet und sofern eine solche abgegeben wurde, wurde dies unter Angabe des Eingangsdatums vermerkt.

Stellungnahmeberechtigte	Eingang der Stellungnahme
Bundesärztekammer (BÄK)	24.11.2023 Mitteilung, dass auf die Abgabe einer Stellungnahme verzichtet wird
Bundeszahnärztekammer (BZÄK)	22.11.2023 Mitteilung, dass die BZÄK hierzu keine Stellungnahme abgibt, da die zahnärztliche Berufsausübung von den geplanten Aktualisierungen nicht betroffen ist
Bundesbeauftragter für den Datenschutz und die Informationsfreiheit (BfDI)	24.11.2023
Einschlägige, in der AWMF-organisierte Fachgesellschaften, vom G-BA bestimmt	
Deutsche Gesellschaft für Allgemein- & Familienmedizin (DEGAM)	
Deutsche Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- & Stoffwechselkrankheiten (DGVS)	
Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie & Geburtshilfe (DGGG)	
Deutsche Gesellschaft für Hebammenwissenschaft (DGHWi)	
Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie & -diabetologie (DGKED)	
Deutsche Gesellschaft für Kinder- & Jugendmedizin (DGKJ)	24.11.2023
Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie & Laboratoriumsmedizin (DGKL)	24.11.2023
Gesellschaft für Neonatologie & Pädiatrische Intensivmedizin (GNPI)	
Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie (API)	04.11.2023
Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie & Hämatologie (GPOH)	
Gesellschaft für Pädiatrische Pneumologie (GPP)	
Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie & Jugendmedizin (DGSPJ)	
von AWMF bestimmt	
Deutsche Gesellschaft für Perinatale Medizin (DGPM)	
Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH)	22.11.2023
Einschlägige, nicht in AWMF organsierte Fachgesellschaften, vom G-BA bestimmt	
Deutsche Gesellschaft für Neugeborenenscreening (DGNS)	23.11.2023
Stellungnahmerecht gemäß § 16 Absatz 2 GenDG	
Gendiagnostik-Kommission	24.11.2023 (Hinweise)

B-5 Unterlagen des Stellungnahmeverfahrens

Die Unterlagen des Stellungnahmeverfahrens sind in Kapitel C-2 abgebildet.

B-6 Schriftliche Stellungnahmen

Die Volltexte der schriftlichen Stellungnahmen sind in Kapitel C-2.3 abgebildet.

B-6.1 Auswertung der fristgerecht eingegangenen Stellungnahmen von stellungnahmeberechtigten Organisationen/Institutionen

Im Folgenden finden Sie die Auswertung der fristgerecht eingegangenen Stellungnahmen, der stellungnahmeberechtigten Organisationen / Institutionen. Die Volltexte der schriftlichen Stellungnahmen sind in Kapitel C-2.3 abgebildet. In der nachstehenden Tabelle sind keine Ausführungen abgebildet, die lediglich die zur Stellungnahme gestellten Inhalte wiedergeben oder die das Stellungnahmeverfahren selbst beschreiben.

Stand: 16.02.2024

Beschlussentwurf des Gemeinsamen Bundesausschusses über Änderungen in der Kinder-Richtlinie

Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 des Gendiagnostikgesetzes: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

Auswertung der schriftlichen Stellungnahmen zum Beschlussentwurf

1. Auswertung der schriftlichen Stellungnahmen

1.1. Allgemeine Hinweise der Stellungnehmer

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
1	**API** „(…) mit den Änderungen können wir unseres Erachtens sehr zufrieden sein, denn haben ja in den letzten zwei Jahren in dieser Richtung mitgearbeitet.“	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.	
2	**DGNS** „**1. Allgemeines** Die DGNS begrüßt die für das Neugeborenen-Screening durch den GBA in die Richtlinie aufgenommenen Aspekte zur Regelung der Befundmitteilung, Sicherstellung der Konfirmationsdiagnostik, Qualitätssicherung und Evaluation. Änderungsvorschläge der DNGS sind blau eingefügt. Zu allen nicht kommentierten Änderungen im Beschlussentwurf Aspekten stimmt die DGNS zu bzw. verzichtet die DGNS auf eine Stellungnahme.	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.	
2.1	**2. Grundlegende Bemerkungen** Die DGNS begrüßt, dass ein auffälliger Screeningbefund den Eltern zukünftig von einer qualifizierten Person des Labors mitgeteilt werden soll. Ebenso ist der Begriff „auffällige Befund“ in den tragenden Gründen nun erstmals eindeutig geklärt. Wir möchten in diesem Zusammenhang auf folgende Punkte hinweisen, die nicht in der Richtlinie geklärt sind:	Der G-BA hat in seinen Regelungen die Verantwortlichkeiten für die am Screening beteiligten ärztlichen Leistungserbringer geregelt. Insbesondere wird darauf hingewiesen, dass ausschließlich ärztliche Personen, die entsprechend qualifiziert sind, in die Mitteilung und Weiterleitung von Befunden involviert sind.	

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	• Die Definition und der Umgang mit kontrollbedürftigen Ergebnissen fehlt (z.B. Präanalytikfehler, Abnahmen< 36.Lebensstunde oder < 32.Schwangerschaftswoche). Wir empfehlen, für kontrollbedürftige Befunde die Möglichkeit der direkten Kontaktaufnahme mit dem Einsender aufzunehmen, da die betroffenen Kinder häufig noch stationär sind.	Sofern es sich bei kontrollbedürftigen Befunden, um die Abnahme vor der 36 Lebensstunde handelt – oftmals aufgrund ambulanter Geburt, bei denen die Eltern vor der 36 Lebensstunde des Kindes die Geburtseinrichtung verlassen-, müssen die Eltern über die Notwendigkeit eines termingerechten Zweitscreenings informiert werden. In diesen Fällen erfolgt die Blutabnahme für die Kontrolluntersuchung bei der U2 durchführenden ärztlichen Person. Im Falle der Blutabnahme vor der 32. SSW soll ein abschließendes Zweitscreening in einem korrigierten Alter erfolgen. Entsprechend sieht die aktuelle Regelung in der Kinder-RL vor, dass die U2 durchführende ärztliche Person die Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings und des Screenings auf Mukoviszidose prüft. Sollten sich die Neugeborenen zu diesem Zeitpunkt noch in stationärer Behandlung befinden, so sieht der § 22 Absatz 2 entsprechende Regelungen vor. Es wird in den Regelungen zum Erinnerungsmanagement im § 22b eine entsprechende Ergänzung der kontrollbedürftigen Blutabnahmen vorgenommen.	Eine Anpassung des Erinnerungsmanagements im § 22b hinsichtlich der Kontroll- und Zweitscreeningkarten bei Blutabnahme vor der 36. Lebensstunde und vor der 32. SSW ist umgesetzt worden.
2.2	• Eine Information der Eltern bei einem hochgradigen Krankheitsverdacht direkt durch eine ärztliche Person des spezialisierten Zentrums wird von der DGNS nach wie vor als optimaler Weg angesehen. Dafür wurden deutschlandweit spezialisierte Zentren u.a. für Spinale Muskelatrophie (SMA), SCID, Mukoviszidose,	Der Hinweis wird zur Kenntnis genommen. Vgl. Würdigung unter lfd. Nr. 5.2 GKV/KBV/DKG: Ziel war eine eindeutige Regelung für die Befundmitteilung.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Stoffwechselerkrankungen definiert, die die Aufgabe einer kompetenten Information der Eltern übernehmen können. Handelt es sich dabei um einen Notfall, spielt die Zeit eine wichtige Rolle (SMA, SCID, metabolische Dekompensationen). Es ist daher von zentraler Bedeutung, das nächstgelegene Zentrum aufzusuchen, um eine rasche therapieweisende Konfirmationsdiagnostik durchzuführen. Eine freie Arztwahl kann in diesem Fall ebenso nicht wie bei anderen Notfällen (z.B. Unfall) im Vordergrund stehen. Falls es der Zustand des Neugeborenen dann erlaubt und die Eltern an anderem Ort betreut werden wollen, ist dies möglich und die freie Arztwahl ist so gesichert. Aus den bisherigen Erfahrungen der Labore ist eine primäre Auswahl des nächstgelegenen Zentrums möglich und wird akzeptiert.	Bei einem hochgradigen Krankheitsverdacht wird Zeit eingespart, da der auffällige Befund nicht durch eine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte überprüft wird, sondern unverzüglich die Abklärung und Therapie eingeleitet werden kann. Das weitere Vorgehen ist abhängig von der Zielerkrankung. Bei einer klinischen Notfallsituation (z. B. LCHAD-Mangel siehe AWMF Leitlinie (LL 2020) *„Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen, Endokrinopathien, schwere kombinierte Immundefekte (SCID) und Mukoviszidose“*) wird eine unverzügliche Einweisung des Neugeborenen in eine Kinderklinik, nach Möglichkeit in ein pädiatrisches Stoffwechselzentrum empfohlen. Sofern keine klinische Notfallsituation (z. B. Phenylketonurie AWMF LL 2020) vorliegt ist die Vorstellung des Kindes in einer spezialisierten Einrichtung am nächsten Werktag ausreichend.	
2.3	• Es ist nicht mehr vorgesehen, dass der Einsender den Screeningbefund für die Patientenakte erhält. Der Einsender hat jedoch laut GenDG § 11 Abs. 2 Anspruch auf den Befund. Auch unauffällige Screeningbefunde können für die Festlegungen von Therapien richtungsweisend sein. Außerdem ist der Einsender verpflichtet, in der Patientenakte sämtliche aus fachlicher Sicht für die derzeitige und künftige Behandlung wesentlichen Maßnahmen und deren Ergebnisse	Aus § 11 GenDG folgt kein Anspruch des Einsenders auf die Übermittlung des Befundes. § 11 Absatz 2 GenDG legitimiert vielmehr die mit der genetischen Analyse beauftragte Person oder Einrichtung zur Ergebnismitteilung an den Einsender. Die Regelung ist nicht haftungsrechtlicher Natur, sondern dient dem informationellen Selbstbestimmungsrecht des Betroffenen.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	aufzuzeichnen, insbesondere auch Befunde. Die Befundmitteilung schließt den Screeningprozess für den Einsender ab und ermöglicht eine Kontrolle des Gesamtprozesses.	Durch die direkte Übermittlung auffälliger Befunde durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern bleibt die Kenntnis von den sensiblen genetischen Daten weiterhin auf eine möglichst geringe Personenzahl begrenzt; sie wird gar reduziert und der Schutz der Gesundheit des Kindes wird gestärkt. Bedarf es einer ärztlichen Abklärungsuntersuchung, so erfolgt diese in spezialisierten Einrichtungen mit pädiatrischen Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen oder Hämatologen sowie spezialisierten immunologischen oder neuromuskulären Einrichtungen. Die Geburtskliniken/-stationen sind in diesen Prozessschritt nicht mehr eingebunden, sodass eine Dokumentation des Untersuchungsergebnisses durch den Einsender keinen therapeutischen Nutzen verfolgen würde. Gleichzeitig stellt der G-BA im Falle eines unauffälligen Befundes den Eingang der Trockenblutkarte in der Form sicher, dass die Labore dies dem Einsender bestätigen. Eine entsprechende Dokumentation dieses Prozessschrittes nimmt der Einsender in eigener Verantwortung vor. I.d.R. handelt es sich um gesunde Neugeborene, die sich nicht mehr in der Geburtsklinik/-station befinden und die keiner Patientenversorgung bedürfen. Gleichzeitig sind im Untersuchungsheft für Kinder die	

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
		Laborkontaktdaten dokumentiert, so dass eine ärztliche Rückfragemöglichkeit besteht.	
2.4	• Wir empfehlen bei einem auffälligen Befund zunächst mit dem Einsender telefonisch Kontakt aufzunehmen, um abzuklären, ob das Kind noch stationär in der Klinik ist. In diesem Fall sollte die Befundmitteilung direkt an die behandelnde ärztliche Person erfolgen, um die Eltern nicht unnötig zu beunruhigen (Befunde werden durch weitere Testkarten oft unauffällig).	Der G-BA hat im §22 Absatz 2 erstmals die Mitteilung eines auffälligen Befundes für Neugeborene, die zum Zeitpunkt der Befundübermittlung im Krankenhaus behandelt werden, geregelt. Da grundsätzlich nicht sichergestellt werden kann, dass der Einsender in jedem Fall über den Verbleib des Neugeborenen informiert ist und gleichzeitig eine unverzügliche Befundübermittlung erfolgen soll, hat der G-BA die Regelung dahingehend geändert, dass die Laborärztin oder der Laborarzt künftig direkt die Eltern informiert. Durch die Kontaktaufnahme mit den Eltern, wird die Laborärztin oder der Laborarzt über den stationären Aufenthalt informiert. Eine unmittelbare Kontaktaufnahme mit der behandelnden ärztlichen Person folgt. Es wird in jedem Fall davon ausgegangen, dass die Eltern über die Notwendigkeit einer weiteren Blutabnahme bei ihrem Kind (2. Trockenblutkarte) von der behandelnden ärztlichen Person aufgeklärt werden. Der G-BA schätzt die ärztliche Kompetenz im Labor sowohl in der medizinisch-fachlichen als auch empathisch-fürsorglichen Übermittlung der Befunde an die Eltern als hoch ein.	Kein Änderungsbedarf
2.5	• Die Definition der Begriffe „Befundübermittlung“, „Befundmitteilung“ und „Befundweitergabe“ und	In den Tragenden Gründen (TG) wird eine Definition der Begriffe Befundübermittlung und	Eine Anpassung in den TG und im BE ist vorgesehen:

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	„Ergebnismitteilung“ ist für ein besseres Verständnis wünschenswert.	Befundweitergabe eingefügt. Das Wort „Befundmitteilung“ findet sich nicht im RL-Text. In den TG werden Änderungen dahingehend vorgenommen, dass einheitlich die Wörter ‚Befundübermittlung‘ und ‚Befundweiterleitung‘ gemäß der Definition verwendet werden. Der Begriff „Ergebnismitteilung“ wird in den TG im Zusammenhang mit der Zitierung der ‚Richtlinie für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostik-Gesetz (GenDG)‘ der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zum Stand: 26.06.2020 verwendet. Eine Definition ist daher dem G-BA nicht möglich.	In den TG wird eine Klarstellung im folgenden Sinne aufgenommen: „Befundübermittlung“: Die Laborärztin oder der Laborarzt übermittelt den Befund an die Eltern. „Befundweiterleitung“: Die Laborärztin oder der Laborarzt leitet den Befund nach Einwilligung der Eltern an eine behandelnde ärztliche Person oder an eine spezialisierte Einrichtung weiter. Vgl. hierzu Seite 8 in den TG. Das Wort Befundmitteilung wird durch das Wort Befundübermittlung im BE (§26) und den TG ersetzt.
2.6	• Die DGNS hält es für sinnvoll, in der Kinder-Richtlinie „Laborärztin/Laborarzt“ durch „Laborarzt/Laborärztin oder durch ihn/sie benannte qualifizierte Person“ – wie in den Tragenden Gründen verwendet – zu ersetzen. Da hier weniger die Qualifikation als Laborärztin oder Laborarzt, sondern vielmehr eine ausreichende Schulung im Hinblick	Der G-BA beschließt die zur Sicherung der ärztlichen Versorgung erforderlichen Richtlinien gemäß § 92 SGB V. Entsprechend ist im § 1 Absatz 5 der Kinder-RL geregelt, dass Untersuchungen nach dieser Richtlinie, soweit die Richtlinie nicht etwas anderes bestimmt, nur diejenigen Ärztinnen oder Ärzte durchführen	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	auf die Zielkrankheiten und eine der Situation angemessene Kommunikation mit den Eltern erforderlich ist, wäre eine andere Person mit entsprechender Qualifikation mit entsprechender Schulung für die Befundmitteilung ebenfalls geeignet.	dürfen, welche die vorgesehenen Leistungen auf Grund ihrer Kenntnisse und Erfahrungen erbringen können, nach der ärztlichen Berufsordnung dazu berechtigt sind und über die erforderlichen Einrichtungen verfügen.	
2.7	• Zur leichteren Lesbarkeit der Kinder-Richtlinie empfiehlt die DGNS die Begriffe „Krankheit“, „Erkrankung“ und zu vereinheitlichen und immer von „Krankheit“ zu sprechen. Dies ist besonders in der Elterninformation wichtig.	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Eine Prüfung der Umsetzung in der Elterninformation zum erweiterten Neugeborenen-Screening (Anlage 3 der Kinder-RL) erfolgt im Nachgang der gegenständlichen Beschlussfassung.	Aktuell kein Änderungs-bedarf
2.8	• Die DGNS hält eine gemeinsame Einverständniserklärung für ENS und CF für sinnvoll, da (auch gemäß Tragenden Gründen) 98% zusammen angefordert werden. Durch neue Therapieoptionen für die Mukoviszidose sind Vorteile eines sehr frühen Therapiebeginns klar erkennbar, die durch die aktuelle Vorgehensweise aber zu Verzögerungen führen.	Der Hinweis wird zur Kenntnis genommen. Da 2 % der Frauen sich für eine Geburt außerhalb des Krankenhauses entscheiden, wird davon ausgegangen, dass eine ärztliche Aufklärung zum erweiterten Neugeborenen-Screening und CF-Screening nicht sichergestellt werden kann. Daher bedarf es für ca. 15.000 Geburten einer separaten Aufklärung und Einwilligungserklärung für das Mukoviszidose-Screening. Zudem sind unterschiedliche (auch rechtliche) Anforderungen an das CF-Screening und Neugeborenen-Screening zu stellen. Eine gesammelte Information und Einwilligungserklärung würden diesen nicht hinreichend Rechnung tragen.	Kein Änderungsbedarf
2.9	• Der Algorithmus für das Mukoviszidosescreening sollte zur Senkung falsch positiver Ergebnisse dringend	Der G-BA prüft derzeit die Anpassung des Screeningalgorithmus.	Aktuell kein Änderungs-bedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	angepasst werden. Eine Zuarbeit der DGNS an den GBA ist bereits erfolgt.		
3	**DGKJ** „Die Screeningkommission begrüßt es ausdrücklich, dass Regelungen zum Tracking, zu Second-Tier-Verfahren und die Rückmeldung der Konfirmationsdiagnostik an das Screeninglabor in die Richtlinie aufgenommen und zu Befundmitteilung sowie Qualitätssicherung überarbeitet wurden.“ „Im Übrigen möchten wir auf unser Schreiben vom 16.03.2023 verweisen, in dem wir dargestellt haben, dass das Neugeborenenscreening perspektivisch für alle Zielkrankheiten als integriertes Public-Health- Programm mit digitalen Lösungen geregelt werden sollte.“	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.	-
4	**GEKO** „**Grundlegende Bemerkungen** Die GEKO hat bereits in ihrem 4. Tätigkeitsbericht ausgeführt, dass die Mitteilung des auffälligen Befundes an die Eltern insofern eine Herausforderung darstellt, „als einerseits die Dringlichkeit der weiteren Untersuchungen vermittelt und andererseits dabei unnötige Verunsicherung möglichst vermieden werden soll. Dabei spielen sowohl die Inhalte als auch die Art der Kommunikation und die emotionale Unterstützung der Eltern eine wichtige Rolle. Um die belastende Phase der Ungewissheit für die Eltern möglichst kurz zu halten, sollte die Zeitspanne zwischen Befundmitteilung und Termin zur Abklärung möglichst kurz	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.	-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	sein. Die Bedeutung der kompetenten Mitteilung eines auffälligen Befundes für ein scheinbar gesundes Neugeborenes durch eine sowohl über die Prozesse als auch über die Krankheit gut informierte Person ist entscheidend für die Compliance der Eltern und in der Literatur anerkannt“ (1).		
4.1	Die GEKO begrüßt, dass ein auffälliger Screeningbefund den Eltern zukünftig von einer ärztlichen Person des Labors mitgeteilt werden soll. Kritisch sieht sie, dass der Einsender keinen Screeningbefund erhält. Die GEKO hält es für unverzichtbar, auch unauffällige Befunde den Einsendern mitzuteilen. Das reduziert Risiken für die Patientenversorgung, weil unter Umständen unnötige Untersuchungen nicht vorgenommen werden müssen. Zugleich ist es aus haftungsrechtlichen Gründen nach § 630h i.V.m. § 630f BGB erforderlich. Die GEKO empfiehlt, dass bei einem auffälligen Befund zunächst der Einsender telefonisch kontaktiert wird. Mit ihm sollte abgeklärt werden, ob das Kind entlassen oder noch in der Klinik ist bzw. andere (seltene) Besonderheiten vorliegen, die gegen eine Befundmitteilung direkt an die Eltern sprechen (wie Tod des Neugeborenen, Adoption etc.). (1) Vierter Tätigkeitsbericht der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für den Zeitraum vom 01.01.2019 bis 31.12.2021 (URL:4. Tätigkeitsbericht der GEKO)	Aus § 11 GenDG folgt kein Anspruch des Einsenders auf die Übermittlung des Befundes. § 11 Absatz 2 GenDG legitimiert vielmehr die mit der genetischen Analyse beauftragte Person oder Einrichtung zur Ergebnismitteilung an den Einsender. Die Regelung ist nicht haftungsrechtlicher Natur, sondern dient dem informationellen Selbstbestimmungsrecht des Betroffenen. Durch die direkte Übermittlung auffälliger Befunde durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern bleibt die Kenntnis von den sensiblen genetischen Daten weiterhin auf eine möglichst geringe Personenzahl begrenzt; sie wird gar reduziert und der Schutz der Gesundheit des Kindes wird gestärkt. Da grundsätzlich nicht sichergestellt werden kann, dass der Einsender in jedem Fall über den Verbleib des Neugeborenen informiert ist und gleichzeitig eine unverzügliche Befundübermittlung erfolgen soll, hat der G-BA die Regelung dahingehend geändert, dass die Laborärztin oder der Laborarzt	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
		künftig direkt die Eltern informiert, sodass eine Dokumentation des Untersuchungsergebnisses durch den Einsender keinen therapeutischen Nutzen verfolgen würde. Gleichzeitig stellt der G-BA den Eingang der Trockenblutkarte in der Form sicher, dass die Labore dies dem Einsender bestätigen. I.d.R. handelt es sich um gesunde Neugeborene, die keiner Patientenversorgung bedürfen. Gleichzeitig sind im Untersuchungsheft für Kinder die Laborkontaktdaten dokumentiert, so dass eine ärztliche Rückfragemöglichkeit besteht.	
4.2	**Begrifflichkeiten** **a) Positiver Screeningbefund** In den Tragenden Gründen wird definiert, was unter einem „auffälligen“ und „positiven“ Screeningbefund zu verstehen ist. Diese Definitionen tragen zu einer deutlich besseren Verständlichkeit bei. Daher wird empfohlen sie in die Kinder-Richtlinie aufzunehmen und konsistent zu verwenden.	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Eine Umsetzung in der Kinder-RL ist vorgesehen.	Eine entsprechende Umsetzung wird im § 18 in einem neuen Absatz 2 vorgesehen (‚Grundsätze des Screening-Verfahrens‘).
4.3	**b) Befundübermittlung / Befundmitteilung / Befundweitergabe** Um Unklarheiten zu vermeiden empfiehlt die GEKO, die Begriffe „Befundübermittlung“, „Befundmitteilung“ und	In den Tragenden Gründen (TG) wird eine Klarstellung der Begriffe Befundübermittlung und Befundweitergabe eingefügt. In den TG werden Änderungen dahingehend vorgenommen, dass einheitlich die Wörter ‚Befundübermittlung‘ und	Eine Anpassung in den TG und im BE ist vorgesehen: In den TG wird eine Klarstellung im folgenden Sinne aufgenommen:

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	„Befundweitergabe“ zu definieren, voneinander abzugrenzen und konsistent zu verwenden. Evtl. könnte man sich auf die „Befundweitergabe“ (im Sinne von § 11 Abs. 3 GenDG) und „Befundmitteilung“ (im Sinne von § 11 Abs. 1 GenDG) beschränken. In den Tragenden Gründen wird auch von „Ergebnismitteilung“ (analog zu § 11 GenDG) gesprochen.	‚Befundweiterleitung‘ gemäß der Definition verwendet werden. Der Begriff „Ergebnismitteilung“ wird in den TG im Zusammenhang mit der Zitierung der ‚Richtlinie für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostik-Gesetz (GenDG)‘ der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zum Stand: 26.06.2020 verwendet. Eine Definition ist daher dem G-BA nicht möglich.	„Befundübermittlung“: Die Laborärztin oder der Laborarzt übermittelt den Befund an die Eltern. „Befundweiterleitung“: Die Laborärztin oder der Laborarzt leitet den Befund nach Einwilligung der Eltern an eine behandelnde ärztliche Person oder an eine spezialisierte Einrichtung weiter. Vgl. hierzu Seite 8 in den TG. Das Wort Befundmitteilung wird durch das Wort Befundübermittlung im BE (§26) und den TG ersetzt.
4.4	**c) Ärztliche Person des Labors** Die GEKO hält es für sinnvoll, in der Kinder-Richtlinie „Laborärztin/Laborarzt“ durch „ärztliche Person des Labors“ – wie in den Tragenden Gründen verwendet – zu ersetzen. Da hier weniger die Qualifikation als Laborärztin oder Laborarzt sondern vielmehr eine ausreichende Schulung im Hinblick auf die Zielkrankheiten und eine der Situation angemessene Kommunikation mit den Eltern erforderlich ist, wäre eine andere ärztliche Person mit	In der Kinder-RL werden im § 23 und im § 24 die Voraussetzungen für die Genehmigung der Laborleistung sowie die Qualifikation der Laborärztin/des Laborarztes regelt. Eine einheitliche Bezeichnung wird daher beibehalten; ebenso eine grundsätzliche Personenidentität zwischen dem die genetische Analyse Durchführenden und dem das Ergebnis Mitteilenden im Labor. Konstellationen, in denen durch eine entsprechende Auslegung des	Eine Klarstellung wurde in den Tragenden Gründen auf der Seite 6 Absatz 2 eingefügt.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	entsprechender Qualifikation bzw. mit entsprechender Schulung für die Befundmitteilung ebenfalls geeignet.	GenDG von der Personenidentität abgewichen werden können, bleiben unberührt.	
4.5	**d) Krankheit/Erkrankung/Störungen** Zur leichteren Lesbarkeit der Kinder-Richtlinie empfiehlt die GEKO die Begriffe „Krankheit“, „Erkrankung“ und „Störung“ zu vereinheitlichen und immer von „Krankheit“ zu sprechen. Dies ist besonders in der Elterninformation wichtig.“	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Eine Prüfung der Umsetzung in der Elterninformation zum erweiterten Neugeborenen-Screening (Anlage 3 der Kinder-RL) erfolgt im Nachgang der gegenständlichen Beschlussfassung.	Aktuell kein Änderungs-bedarf
5	**DGKL** „(…) wir bedanken uns für die Möglichkeit, den Beschlussentwurf zur Kinder-Richtlinie, in der Aspekte zur Regelung der Befundmitteilung, Sicherstellung der Konfirmationsdiagnostik, Qualitätssicherung und Evaluation neu formuliert wurden, aus unserer fachlichen Sicht zu bewerten. Vorab möchten wir darauf hinweisen, dass wir in einem engen Austausch und Abstimmungsprozess mit der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenenscreening e.V. standen und stehen. Wir unterstützen die Stellungnahme der DGNS vollumfänglich und möchten wesentliche Themen explizit hervorheben.	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.	-
5.1	**Allgemeine Bemerkungen** Die DGKL unterstützt prinzipiell, dass auffällige Screeningbefunde den Eltern zukünftig von qualifiziertem Personal des Labors mitgeteilt werden sollen. Wir empfehlen jedoch dringend die Klärung bzw. Klarstellungen zu den der folgenden Punkten:	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Vgl. Würdigung zur lfd. Nr. 2.1 Sofern es sich bei kontrollbedürftigen Befunden, um die Abnahme vor der 36 Lebensstunde handelt –	Eine Anpassung des Erinnerungsmanagements im § 22b hinsichtlich der Kontroll- und Zweitscreeningkarte bei

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	1. Die Definition und der Umgang mit kontrollbedürftigen Ergebnissen fehlt (z.B. Präanalytikfehler, Abnahmen< 36.Lebensstunde oder < 32.Schwangerschaftswoche). Wir empfehlen, für kontrollbedürftige Befunde die Möglichkeit der direkten Kontaktaufnahme mit dem Einsender aufzunehmen, da die betroffenen Kinder häufig noch stationär sind. Sollte dies nicht der Fall sein, ist zu klären, wer die Wiederholungsuntersuchung durchführen soll (Regelung der Verantwortlichkeit).	oftmals aufgrund ambulanter Geburt, bei denen die Eltern vor der 36 Lebensstunde des Kindes die Geburtseinrichtung verlassen-, müssen die Eltern über die Notwendigkeit eines termingerechten Zweitscreenings informiert werden. In diesen Fällen erfolgt die Blutabnahme für die Kontrolluntersuchung bei der U2 durchführenden ärztlichen Person. Im Falle der Blutabnahme vor der 32. SSW soll ein abschließendes Zweitscreening in einem korrigierten Alter erfolgen. Entsprechend sieht die aktuelle Regelung in der Kinder-RL vor, dass die U2 durchführende ärztliche Person die Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings und des Screenings auf Mukoviszidose prüft. Sollten sich die Neugeborenen zu diesem Zeitpunkt noch in stationärer Behandlung befinden, so sieht der § 22 Absatz 2 entsprechende Regelungen vor. Es wird in den Regelungen zum Erinnerungsmanagement im § 22b eine entsprechende Ergänzung der kontrollbedürftigen Blutabnahmen vorgenommen.	Blutabnahme vor der 36. Lebensstunde und vor der 32. SSW ist umgesetzt worden.
5.2	2. Eine Information der Eltern bei einem **hochgradigen Krankheitsverdacht** sollte ebenfalls direkt durch eine ärztliche Person eines spezialisierten Zentrums erfolgen, um die anstehenden Prozessschritte zur Diagnosebestätigung, die überwiegend eine weitreichende interdisziplinäre zusätzliche Diagnostik erfordern, adäquat zu kommunizieren. In diesem Gespräch kann mit den Eltern vereinbart werden, die zu diesem Zeitpunkt stark verunsichert sind, in welchem Zentrum die weitere	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Vgl. Würdigung zur lfd. Nr. 2.2 Da die Labore aufgrund bisheriger Regelungen im § 22 Absätze 4 und 5 Kontaktmöglichkeiten	-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Abklärung stattfinden soll. Dies ist abhängig nicht nur von der Verfügbarkeit von nahegelegenen pädiatrischen Zentren, die eine solche Spezialisierung aufweisen, sondern auch von der aktuellen Situation der betroffenen Familien (Lebensmittelpunkt, familiäre Situation). Es ist daher anzunehmen, dass die pädiatrischen Spezialisten besser regional, überregional als auch länderübergreifend geeignete Zentren vorschlagen und informieren können, als das spezialisierte Personal der Screeninglabore.	(insbesondere Telefonnummern) von pädiatrischen Einrichtungen mit Zielerkrankung spezifischer Spezialisierung auf Stoffwechselerkrankungen, Endokrinologie oder Hämatologie sowie Immunologie oder neuromuskulären Erkrankungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit vorhalten, wird davon ausgegangen, dass diese Kontaktmöglichkeiten den Eltern auch weiterhin zur Wahl gestellt werden können. Die telefonische Kontaktaufnahme durch die spezialisierte Einrichtung mit den Eltern für eine zeitnahe Terminabsprache für die Abklärungsdiagnostik ist nunmehr im § 22a Absatz 2 vorgesehen.	
5.3	3. In dem vorliegenden Änderungsvorschlag fehlt, dass ein Screeninglaborbefund/-bericht nicht mehr an den initialen Einsender übermittelt wird. Es ist sogar so, dass unauffällige Befunde keinen Befundbericht mehr bedingen. Dies ist nicht vereinbar mit den Zielen der Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen gemäß dem Beschluss des Vorstands der Bundesärztekammer in seiner Sitzung am 18.10.2019, zuletzt geändert durch Beschlussfassung des Vorstands der Bundesärztekammer am 14.04.2023. Hier wird eindeutig formuliert, dass eine korrekte Zuordnung und Dokumentation der Untersuchungsergebnisse, einschließlich der Erstellung eines Berichts unter Beachtung von Informationssicherheit und Datenschutz erfolgen muss. Daher ist dieser Passus dringend zu überarbeiten. Weiter hat der Einsender auch	Aus § 11 GenDG folgt kein Anspruch des Einsenders auf die Übermittlung des Befundes. § 11 Absatz 2 GenDG legitimiert vielmehr die mit der genetischen Analyse beauftragte Person oder Einrichtung zur Ergebnismitteilung an den Einsender. Die Regelung ist nicht haftungsrechtlicher Natur, sondern dient dem informationellen Selbstbestimmungsrecht des Betroffenen. Durch die direkte Übermittlung auffälliger Befund durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern bleibt die Kenntnis von den sensiblen genetischen Daten weiterhin auf eine möglichst geringe Personenzahl begrenzt; sie wird gar reduziert	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	laut GenDG § 11 Abs. 2 Anspruch auf den Befund. Es ist zu beachten, dass auch unauffällige Screeningbefunde für die Festlegungen von Therapien entscheidend sein können. Ebenfalls ist der Einsender verpflichtet, in der Patientenakte sämtliche aus fachlicher Sicht für die derzeitige und künftige Behandlung wesentlichen Maßnahmen und deren Ergebnisse aufzuzeichnen. Die DGNS formuliert hier adäquat, dass die Befundmitteilung an den Einsender eine Kontrolle des Gesamtprozesses erlaubt.	und der Schutz der Gesundheit des Kindes wird gestärkt. Bedarf es einer ärztlichen Abklärungsuntersuchung, so erfolgt diese in spezialisierten Einrichtungen mit pädiatrischen Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen oder Hämatologen sowie spezialisierten immunologischen oder neuromuskulären Einrichtungen. Die Geburtskliniken/-stationen sind in diesen Prozessschritt nicht mehr eingebunden, sodass eine Dokumentation des Untersuchungsergebnisses durch den Einsender keinen therapeutischen Nutzen verfolgen würde. Gleichzeitig stellt der G-BA im Falle eines unauffälligen Befundes den Eingang der Trockenblutkarte in der Form sicher, dass die Labore dies dem Einsender bestätigen. I.d.R. handelt es sich um gesunde Neugeborene, die sich nicht mehr in der Geburtsklinik/-station befinden und die keiner Patientenversorgung bedürfen. Eine entsprechende Dokumentation dieses Prozessschrittes nimmt der Einsender in eigener Verantwortung vor. Gleichzeitig sind im Untersuchungsheft für Kinder die Laborkontaktdaten dokumentiert, so dass eine ärztliche Rückfragemöglichkeit besteht. Da grundsätzlich nicht sichergestellt werden kann, dass der Einsender in jedem Fall über den Verbleib des Neugeborenen informiert ist und gleichzeitig eine	

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
		unverzügliche Befundübermittlung erfolgen soll, hat der G-BA die Regelung dahingehend geändert, dass die Laborärztin oder der Laborarzt künftig direkt die Eltern informiert. Der G-BA schätzt die ärztliche Kompetenz im Labor sowohl in der medizinisch-fachlichen als auch empathisch-fürsorglichen Übermittlung der Befunde an die Eltern als hoch ein.	
5.4	4. Die DGKL unterstützt den Vorschlag der DGNS, dass bei einem auffälligen Befund zuerst mit dem Einsender telefonisch Kontakt aufgenommen wird, um abzuklären, ob das Früh- oder Neugeborene noch stationär in der Klinik ist. In diesem Fall sollte die Befundmitteilung direkt an die behandelnde ärztliche Person erfolgen, um ein vertrauensvolles Arzt-Patienten-Eltern-Verhältnis zu fördern. Es gilt zeitnah, den auffälligen Befund abzuklären (Bestätigung oder Ausschluss der Erkrankung) im Interesse des Kindes. Ein zielgerichtetes Management ist in dieser Phase unabdingbar. Eine Parallelität der Informationskette trägt dazu nicht bei.	Der G-BA hat im §22 Absatz 2 erstmals die Mitteilung eines auffälligen Befundes für Neugeborene, die zum Zeitpunkt der Befundübermittlung im Krankenhaus behandelt werden, geregelt. Da grundsätzlich nicht sichergestellt werden kann, dass der Einsender in jedem Fall über den Verbleib des Neugeborenen informiert ist und gleichzeitig eine unverzügliche Befundübermittlung erfolgen soll, hat der G-BA die Regelung dahingehend geändert, dass die Laborärztin oder der Laborarzt künftig direkt die Eltern informiert. Durch die Kontaktaufnahme mit den Eltern, wird die Laborärztin oder der Laborarzt über den stationären Aufenthalt informiert. Eine unmittelbare Kontaktaufnahme mit der behandelnden ärztlichen Person folgt. Es wird in jedem Fall davon ausgegangen, dass die Eltern über die Notwendigkeit einer weiteren Blutabnahme bei ihrem Kind (2. Trockenblutkarte) von der behandelnden ärztlichen Person aufgeklärt werden. Der G-BA schätzt die ärztliche Kompetenz im Labor sowohl in der medizinisch-fachlichen als auch	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
		empathisch-fürsorglichen Übermittlung der Befunde an die Eltern als hoch ein.	
5.5	5. Die DGKL empfiehlt bezüglich der Kommunikation der pathologischen Befunde nicht nur die Qualifikation „Laborärztin/Laborarzt“ zu formulieren. Zusätzlich sollte die Möglichkeit bestehen, benannte qualifizierte Personen innerhalb des Screeninglabores zu beauftragen. Die Leistungen im Rahmen des Neugeborenenscreenings werden bisher von wenigen spezialisierten Laboren mit hochqualifizierten interdisziplinär tätigen Mitarbeitern erbracht, die bereits über viele Jahre diese Diagnostik mitverantworten und zu dem Erfolg des Neugeborenenscreenings in Deutschland beigetragen haben. Sie weisen eine hohe Expertise in der Diagnostik der Zielkrankheiten auf. Es ist uns als wissenschaftliche Gesellschaft ein Anliegen, diese hohe Qualität beizubehalten.	Der G-BA beschließt die zur Sicherung der ärztlichen Versorgung erforderlichen Richtlinien gemäß § 92 SGB V. Entsprechend ist im § 1 Absatz 5 der Kinder-RL geregelt, dass Untersuchungen nach dieser Richtlinie, soweit die Richtlinie nicht etwas anderes bestimmt, nur diejenigen Ärztinnen oder Ärzte durchführen dürfen, welche die vorgesehenen Leistungen auf Grund ihrer Kenntnisse und Erfahrungen erbringen können, nach der ärztlichen Berufsordnung dazu berechtigt sind und über die erforderlichen Einrichtungen verfügen. Vgl. Würdigung lfd. Nr. 2.6 und 4.4	Eine Klarstellung wurde in den Tragenden Gründen Abschnitt 2.2.2.1 im 2. Absatz auf der Seite 6 vorgenommen.
5.6	6. Die DGKL e.V. empfiehlt dem Gesetzgeber dringend, eine Handlungsanweisung zu entwickeln (beispielhaft ein Flowchart), wenn eine Kommunikation an die Eltern nicht möglich ist z.B. **massive Sprachbarriere, Nichterreichbarkeit, Unverständnis** oder ähnliches. Es gilt sicher zu stellen, dass die Verantwortlichen der Analytik, bei lebensbedrohlicher Situation für das Neugeborene rechtssicher tätig sein können. Es ist zu beachten, dass die hier initial empfohlene Kommunikation mit den Eltern allein telefonisch erfolgt. Insbesondere das nonverbale Feedback der Eltern zum Verständnis der Notwendigkeit der Maßnahmen kann nicht eingeholt werden. Dies wird	Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen. Der G-BA gestaltet im Rahmen seiner gesetzlich vorgesehenen Regelungskompetenz seine Richtlinien aus. Entsprechende Regelungen zur Sicherstellung der Gesundheit von Kindern sind insbesondere in der Kinder-RL vorgenommen worden.	

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	insbesondere dadurch erschwert, dass Screeninglabore nicht Teil des geburtsvorbereitenden, geburtshilflichen Prozesses sind und daher das übermittelnde Labor primär den Eltern unbekannt ist. Trotz adäquater medizinischer Aufklärung der Eltern zur Screeninguntersuchung ihres Kindes durch den Einsender kann daher nicht vollständig ausgeschlossen werden, dass einige Eltern beabsichtigt oder unbeabsichtigt ihrer Fürsorgepflicht nicht nachkommen. Wir bitten daher um eine Klarstellung in der Kinderrichtlinie, in wieweit die Screeninglabore und darin verantwortlich Tätigen hier strafrechtlich als auch zivilrechtlich belangt werden können. Wir bitten Sie detaillierter zu beschreiben, wie häufig Kommunikationsversuche mit den Eltern aufgenommen werden müssen/sollen (bei Nichterreichbarkeit) und inwieweit legitimierte Organe des Staates einbezogen werden müssen/können, wenn eine zeitnahe Befundmitteilung nicht gelingt. Eine Übermittlung des Befundberichtes per Post an die Eltern (Dauer z.T. bis zu 5 Tagen) kann aus Sicht der DGKL im Sinne des wahrscheinlich erkrankten Kindes hier nicht die entlastende Maßnahme sein.	Insbesondere zivilrechtliche und strafrechtliche Vorschriften bleiben unberührt; die Ausgestaltung selbiger liegt außerhalb der Regelungskompetenz des G-BA. GKV-SV: Die Übermittlung des Befundberichts per Post war nur als ergänzende Maßnahme vorgesehen. Beim Neugeborenen-Screening ist die unverzügliche mündliche Übermittlung eines positiven Screeningbefundes an die Eltern für eine schnelle Befundabklärung und Therapieeinleitung entscheidend. Siehe hierzu auch lfd. Nr. 38 und 39. <u>PatV:</u> Die schriftliche Übermittlung eines auffälligen Befunds erfolgt im Nachgang der telefonischen Kontaktaufnahme mit den Eltern. Die Übersendung dient der Vollständigkeit der Befunde/Unterlagen zu ihrem Neugeborenen.	GKV-SV/KBV/DKG: Dem Änderungsvorschlag zur Streichung der Wörter „sowie schriftlich‘ in § 22 Absatz 1 Satz wird gefolgt. PatV: Keine Änderung im Beschlussentwurf.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
5.7	7. Weiterhin empfehlen wir wie die DGNS eine Harmonisierung der verwendeten Begriffe: „Krankheit“, „Erkrankung“, „Störung“ als auch die Harmonisierung für die Begriffe „Befundübermittlung“, „Befundmitteilung“ und „Befundweitergabe“. (Anlage 3: Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening). Eine finale Prüfung empfehlen wir nach Anpassung der Elterninformation an die weiteren Änderungen der Kinderrichtlinie nach Abschluss des Stellungnahmeprozesses.	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Eine Prüfung der Umsetzung in der Elterninformation zum erweiterten Neugeborenen-Screening (Anlage 3 der Kinder-RL) erfolgt im Nachgang der gegenständlichen Beschlussfassung.	Aktuell kein Änderungs-bedarf
5.8	8. Die DGKL unterstützt den Vorschlag der DGNS für eine gemeinsame Einverständniserklärung für das Erweiterte Neugeborenenscreening und die Cystische Fibrose. Es ist uns bewusst, dass es sich um unterschiedliche ethische Anforderungsstufen für die Zustimmung zur Untersuchung handelt. Wir empfehlen eine erneute Abwägung der Vor- und Nachteile in diesem Prozess und verweisen ebenso auf die aktuelle Situation in Deutschland, dass in 98% der Gesamtfallzahl eine Zustimmung beiderseits erfolgt.	Der Hinweis wird zur Kenntnis genommen. Da 2 % der Frauen sich für eine Geburt außerhalb des Krankenhauses entscheiden, wird davon ausgegangen, dass eine ärztliche Aufklärung zum erweiterten Neugeborenen-Screening und CF-Screening nicht sichergestellt werden kann. Daher bedarf es für ca. 15.000 Geburten einer separaten Aufklärung und Einwilligungserklärung für das Mukoviszidose-Screening. Zudem sind unterschiedliche (auch rechtliche) Anforderungen an das CF-Screening und Neugeborenen-Screening zu stellen. Eine gesammelte Information und Einwilligungserklärung würden diesen nicht hinreichend Rechnung tragen.	Kein Änderungsbedarf
5.9	9. Die in der Kinderrichtlinie unter §25 benannten Anforderungen an die Labore sollten nochmals geprüft und spezifiziert werden. In Absatz 2 heißt es: „…gelten mit einer Akkreditierung für medizinische Laborleistungen durch die	Der Hinweis wird zur Kenntnis genommen.	-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH (DAkkS GmbH) als belegt.“ Vielmehr sollte hier explizit auf die Rili-BÄK zur Qualitätssicherung medizinischer Labore verwiesen werden, die vollumfänglich die Voraussetzungen für die Durchführung definiert. Insbesondere sind im speziellen Teil B 1 die Mindestanforderungen an die Sicherung der Qualität der Ergebnisse quantitativer laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen festgelegt. Diese Mindestanforderungen umfassen die interne und externe Qualitätssicherung für Analyte des Neugeborenenscreenings im Trockenblut (Tabelle B1 D).“ Die DGKL unterstützt die kommentierten Änderungsvorschläge der DGNS, den Sie im eingereichten Dokument der DGNS zur Kenntnis nehmen.“		

1.2 Stellungnahmen zum Beschlussentwurf

I. § 16 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 1 Satz 1 werden die Wörter „Eltern (Personensorgeberechtigten)“ durch die Wörter „Personensorgeberechtigten (im Folgenden „Eltern“ genannt)“ ersetzt, nach dem Wort „durch“ die Wörter „die gemäß § 19 Absatz 1 verantwortliche Ärztin oder“ eingefügt und nach dem Wort „Arzt“ die Angabe „(§ 19 Absatz 1)“ gestrichen.
2. In Absatz 1 Satz 2 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ gestrichen und nach dem Wort „an“ die Wörter „eine Ärztin oder“ eingefügt.
3. In Absatz 2 Satz 3 wird das Wort „Richtlinie“ durch das Wort „Richtlinien“ ersetzt.
4. Dem Absatz 2 wird folgender Satz angefügt: „Den Eltern ist vom Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat (im Folgenden „Einsender“ genannt) der Name des beauftragten Labors schriftlich im Untersuchungsheft für Kinder auszuhändigen,

mit der Aufforderung den Labornamen bei weiteren erforderlichen Laboruntersuchungen der veranlassenden Ärztin oder dem veranlassenden Arzt mitzuteilen.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
6	**GEKO** **„a) Abs. 2 Satz 2** **Ergänzungsvorschlag:** *„Die Aufklärung umfasst insbesondere Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung* **sowie Informationen zur Übermittlung und Weitergabe der personenbezogenen Daten und Untersuchungsergebnisse**.“ **Begründung:** Wie die GEKO in ihrer Richtlinie für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung (2) ausgeführt hat, ist im Rahmen der Aufklärung mit der betroffenen Person oder ihrer Vertreterin bzw. ihrem Vertreter abzuklären, ob und wenn ja, an welche weiteren Personen die Ergebnisse der genetischen Untersuchung übermittelt werden sollen. Dies ist im Rahmen der schriftlichen Einwilligung festzuhalten.“ (2) Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG – in der Fassung vom 24.06.2022 (URL: Richtlinie Aufklärung medizinische Zwecke)“	Um einerseits den Formerfordernissen des GenDG ausreichend Rechnung zu tragen, anderseits aber auch die praktischen Gegebenheiten ausreichend zu berücksichtigen, wurde sich nunmehr für ein gestuftes Einwilligungsmodell entschieden. Teil der Einwilligung ist daher die -wenn auch zu diesem Zeitpunkt erst einmal in Unkenntnis der Untersuchungsergebnisse- schriftliche Einwilligung der Eltern für den Fall eines auffälligen Befundes in die 1. Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus sowie 2. die Befundweitergabe an eine von den Eltern mit Befundmitteilung auswählbare spezialisierte Einrichtung und 3. die Kontaktaufnahme derselben mit den Eltern sowie 4. das Erinnerungsmanagement gemäß § 22b. Für den Fall, dass Zweifel bestehen, dass der Teil der Einwilligung bereits vor Durchführung des Screenings durch die Eltern auch unter datenschutzrechtlichen Gesichtspunkten wirksam erteilt werden kann und u.a. aufgrund der Dringlichkeit der Befundübermittlung und unverzüglichen weiteren Abklärung die schriftliche Einholung einer Einwilligung zum Zeitpunkt der Mitteilung eines auffälligen Befundes aus rein praktischen Gesichtspunkten zum Schutze der Gesundheit des Neugeborenen nicht möglich ist, wird neben der	Ergänzungen wurden im § 16 Absätze 2 und 3 sowie § 20 Absatz 5 und der Elterninformation in der Anlage 3 der Kinder-RL vorgenommen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
		generellen Nennung in § 16 Absätze 2, 3 und 4 die erforderliche (nochmalige) ausdrückliche Einwilligung nach Mitteilung eines auffälligen Befundes für diese Aspekte aus Gründen der Rechtsicherheit extra normiert. Entsprechend wurde auch ein Hinweis in der Elterninformation aufgenommen.	

5. In Absatz 3 Satz 2 wird das Wort „Personensorgeberechtigten“ durch das Wort „Eltern“ ersetzt.
6. Absatz 3 Satz 3 wird durch folgenden Satz ersetzt: „Die Einwilligung umfasst den Umfang der genetischen Untersuchung und den Umfang der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden und zu verarbeitenden personenbezogenen Daten sowie die Befundübermittlung von der Laborärztin oder vom Laborarzt an die Eltern gemäß § 22 Absatz 1. “
7. In Absatz 3 Satz 4 wird das Wort „(Personensorgeberechtigten)“ gestrichen.
8. In Absatz 3 Satz 5 werden die Wörter „die Labore“ durch die Wörter „das Labor“ ersetzt und nach dem Wort „dürfen“ die Wörter „und dass die Unterrichtung und Befundübermittlung an sie durch die Laborärztin oder den Laborarzterfolgt“ eingefügt.
9. In Absatz 3 Satz 6 wird das Wort „auch“ gestrichen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
7	**DGNS** „**Abs. 3** **Änderungsvorschlag:** „Nach der Aufklärung ist eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen. Die Eltern können auf die Bedenkzeit verzichten, so dass unmittelbar nach der Aufklärung die Einwilligung eingeholt und Blut abgenommen werden kann. Die Einwilligung	Die Stellungnahme wird begrüßt. Um einerseits den Formerfordernissen des GenDG ausreichend Rechnung zu tragen, anderseits aber auch die praktischen Gegebenheiten ausreichend zu berücksichtigen, wurde sich nunmehr für ein gestuftes Einwilligungsmodell entschieden. Teil der Einwilligung ist daher die -wenn auch zu diesem Zeitpunkt erst einmal in Unkenntnis der Untersuchungsergebnisse- schriftliche Einwilligung	Ergänzungen wurden im § 16 Absätze 2 und 3 sowie § 20 Absatz 5 und der Elterninformation in der Anlage 3 der Kinder-RL vorgenommen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	umfasst die Durchführung der genetischen Untersuchung auf die unter § 17 genannten Zielkrankheiten ~~den Umfang der genetischen Untersuchung~~, den Umfang der weiterzugebenden und zu verarbeitenden personenbezogenen Daten sowie die Befundmitteilung ~~Befundübermittlung von der Laborärztin oder vom Laborarzt~~ an die Eltern gemäß § 22 Absatz 1 im Falle eines auffälligen Befundes durch eine qualifizierte Person des Labors. Die Einwilligung hat gegenüber der Person zu erfolgen, die die Aufklärung nach Absatz 1 durchgeführt hat und ist mit der Unterschrift zumindest eines Elternteiles zu dokumentieren. Die Eltern erklären mit ihrer Einwilligung zum Screening, dass personenbezogene Daten an das Labor übermittelt werden dürfen und dass die Mitteilung eines auffälligen Befundes ~~Unterrichtung und Befundübermittlung~~ an sie durch eine qualifizierte Person des Labors erfolgt. Als Nachweis der vorliegenden Einwilligung gegenüber dem durchführenden Labor gilt auch das Ankreuzen des entsprechenden Feldes auf der Filterpapierkarte. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden.“ **Begründung:** Die DGNS sieht es als erforderlich an, dass die Eltern bei der Einwilligung über den	der Eltern für den Fall eines auffälligen Befundes in die 1. Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus sowie 2. die Befundweitergabe an eine von den Eltern mit Befundmitteilung auswählbare spezialisierte Einrichtung und 3. die Kontaktaufnahme derselben mit den Eltern sowie 4. das Erinnerungsmanagement gemäß § 22b. Für den Fall, dass Zweifel bestehen, dass der Teil der Einwilligung bereits vor Durchführung des Screenings durch die Eltern auch unter datenschutzrechtlichen Gesichtspunkten wirksam erteilt werden kann und u.a. aufgrund der Dringlichkeit der Befundübermittlung und unverzüglichen weiteren Abklärung die schriftliche Einholung einer Einwilligung zum Zeitpunkt der Mitteilung eines auffälligen Befundes aus rein praktischen Gesichtspunkten zum Schutze der Gesundheit des Neugeborenen nicht möglich ist, wird neben der generellen Nennung in § 16 Absätze 2, 3 und 4 die erforderliche (nochmalige) ausdrückliche Einwilligung nach Mitteilung eines auffälligen Befundes für diese Aspekte aus Gründen der Rechtsicherheit extra normiert. Entsprechend wurde auch ein Hinweis in der Elterninformation aufgenommen	Weitere Änderungen im Beschlussentwurf § 16 Abs. 3 werden vorgenommen: „auf alle unter § 17 genannten Zielkrankheiten“ „Unterrichtung“ wird gestrichen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	gesamten Screeningprozess einschließlich der Befundmitteilung informiert werden und diesem zustimmen. Das „auch“ im letzten Satz sollte nicht gestrichen werden, da auch andere Möglichkeiten des Nachweises der Einwilligungen (z.B. Bestätigung der Klinik, dass nur Testkarten mit Einwilligung versendet werden) möglich sind.“	Eine entsprechende Konkretisierung auf die unter § 17 genannten Zielerkrankungen wird vorgenommen. Das Wort „auch“ bleibt gestrichen: Zur Vermeidung von Rechtsunsicherheiten für das Labor gilt diese Form des Nachweises.	
8	**DGKJ** „**§ 16 Aufklärung und Einwilligung** **(3):** Die Einwilligung der Eltern wird erweitert um die Befundmitteilung durch eine Laborärztin oder einen Laborarzt. Die Befundmitteilung sollte durch eine im Hinblick auf die Zielkrankheiten und in Kommunikation geschulte ärztliche Person des Labors erfolgen; das muss nicht zwingend der Laborarzt sein. Wir schlagen vor, hier und im Folgenden die Formulierung „ein Arzt des Labors“ aus den Tragenden Gründen zu übernehmen.“	Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen. Verweis auf die Würdigung unter den lfd. Nr. 2.6 und 4.4.	Kein Änderungsbedarf
9	**GEKO** „**b) Abs. 3** **Änderungsvorschlag:** *„Nach der Aufklärung ist eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen. Die Eltern können auf*	Vgl. Würdigung lfd. Nr. 7	Vgl. Anpassung lfd. Nr. 7

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	die Bedenkzeit verzichten, so dass unmittelbar nach der Aufklärung die Einwilligung eingeholt und Blut abgenommen werden kann. Die Einwilligung umfasst **die Durchführung der genetischen Untersuchung auf alle unter § 17 genannten Zielkrankheiten** ~~*den Umfang der genetischen Untersuchung*~~ *und den Umfang der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden und zu verarbeitenden personenbezogenen Daten sowie die* **Befundmitteilung** ~~*Befundübermittlung*~~ *von* **einer ärztlichen Person des Labors** ~~*von der Laborärztin oder vom Laborarzt*~~ *an die Eltern gemäß § 22 Absatz 1. Die Einwilligung hat gegenüber der Person zu erfolgen, die die Aufklärung nach Absatz 1 durchgeführt hat und ist mit der Unterschrift zumindest eines Elternteiles zu dokumentieren. Die Eltern erklären mit ihrer Einwilligung zum Screening, dass personenbezogene Daten an das Labor übermittelt werden dürfen und dass die* **Befundmitteilung** ~~*Unterrichtung und Befundübermittlung*~~ *an* **die Eltern durch eine ärztliche Person des Labors** *erfolgt. Als Nachweis der vorliegenden Einwilligung gegenüber dem durchführenden Labor gilt das Ankreuzen des entsprechenden Feldes auf der Filterpapierkarte. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden.“* **Begründung:** Der Umfang der genetischen Untersuchung ist beim erweiterten Neugeborenen-Screening		

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	festgelegt und kann nicht individuell variiert werden. Die weiteren Änderungen ergeben sich aus den oben ausgeführten Vorschlägen zu den Begrifflichkeiten.“		

10. Nach Absatz 3 wird folgender Absatz 4 eingefügt:

„(4) Die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme derselbigen mit den Eltern gemäß § 22a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 22b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit ausdrücklicher Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern und nach Mitteilung eines auffälligen Befundes erfolgen. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
10	**DGNS** **„Abs. 4 Satz 1** **Änderungsvorschlag:** „Die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt oder eine von ihr/ihm benannte qualifizierte Person an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme dieser Einrichtung mit den Eltern gemäß § 22a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 22 b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit ausdrücklicher Einwilligung ~~und nach vorheriger Information~~ der Eltern ~~und nach Mitteilung eines auffälligen Befundes~~ erfolgen.“	Vgl. Würdigung der lfd. Nr. 2.6, 4.4 sowie 7.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Begründung: Es wäre nach Ansicht der DGNS wünschenswert, dass die Einwilligung vor dem Screening die Weitergabe eines positiven Screeningefundes an die von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung oder eine behandelnde ärztliche Person umfasst.“		
11	**DGKJ** „***(4)*** Die Eltern sollten bereits bei der Aufklärung zum Screening über die Möglichkeit informiert werden, dass im Falle eines positiven Screeningbefundes die Daten an eine Ärztin/ einen Arzt aus dem spezialisierten Zentrum weitergegeben werden dürfen und diese Person sie kontaktieren darf. Die Einwilligung in die Befundweitergabe könnte dann direkt eingeholt werden.“	Vgl. Würdigung zur lfd. Nr. 7.	Kein Änderungsbedarf
12	**GEKO** „**c) Abs. 4 Satz 1** **Änderungsvorschlag:** *„Die Befundweitergabe durch* **eine ärztliche Person des Labors** *~~die Laborärztin oder den Laborarzt~~ an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme derselbigen mit den Eltern gemäß § 22a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 22 b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit ausdrücklicher Einwilligung ~~und~~ nach vorheriger Information der Eltern ~~und nach Mitteilung eines auffälligen Befundes~~ erfolgen.“* **Begründung:** Die Einwilligung vor dem Screening sollte auch die Einwilligung beinhalten, die die Weitergabe eines positiven Befundes an die von den	Vgl. Würdigung unter lfd. Nr. 2.6, 4.4. sowie 7.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung durch die ärztliche Person des Labors umfasst. Das ist nach Auffassung der GEKO rechtlich möglich. In ihrer Richtlinie für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung (2) sieht die GEKO die Einwilligung in die Mitteilung von Zufallsbefunden auch vor der Untersuchung vor. Wie oben erwähnt, sollte der Einsender immer auch informiert werden und den Befund erhalten.“		

II. § 17 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 2 wird nach Satz 1 der folgende Satz eingefügt: „Für das Screening auf die Zielkrankheit Nummer 2 erfolgt nach einem ersten auffälligen Befund, zur nochmaligen Überprüfung dieses Befundes aus der ersten Trockenblutkarte die Ermittlung eines Steroidprofils mittels Tandemmassenspektrometrie.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
13	**DGNS** „Die DGNS begrüßt die Einführung der Second Tier Methode für das AGS Screening zur Senkung falsch positiver Befunde. Ebenso empfiehlt die DGNS auch die Einführung der Second Tier Testung für Isovalerianacidämie (IVA) durch den GBA. **Begründung:** Ein Second tier sowohl bei V.a. AGS aber auch bei der IVA führt zu einer deutlichen Reduzierung der Anzahl falsch positiver Befunde. Es ist bekannt, dass bei der Einnahme bestimmter Antibiotika das IVA-Screening falsch positive Befunde auftreten. Dieses Antibiotikum wird in der Leitlinie zur Behandlung von Harnnwegsinfekten in der Schwangerschaft empfohlen, so dass es zu einer kontinuierlich steigenden Anzahl von falsch positiven	Der G-BA hat mit einer systematischen Literaturrecherche ohne Einschränkungen auf Publikations – und Studientyp 2nd-tier Verfahren zu den Zielerkrankungen im Neugeborenen-Screening überprüft. Im Ergebnis wird derzeit für die Zielerkrankung Adrenogenitales Syndrom zur Verbesserung der Ergebnisqualität ein 2nd-tier Analyseverfahren eingeführt. Die systematische Literaturrecherche stellt zudem eine heterogene Datenlage zu weiteren 2nd-tier-Verfahren dar. Daher erfolgt eine weitere Prüfung für eine mögliche Aufnahme weiterer 2nd-tier-	Aktuell kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Screeningbefunden kommt (2022 etwa 100 falsch positive Befunde auf einen bestätigten Fall IVA).“	Verfahren im Nachgang an das gegenständliche Beschlussverfahren.	

2. In Absatz 3 Satz 3 werden die Wörter „Nutzung, Speicherung oder Weitergabe“ durch das Wort „Verarbeitung“ ersetzt.
3. In Absatz 3 Satz 4 werden die Wörter „dem Zweck“ durch die Wörter „den Zwecken“ ersetzt und nach dem Wort „behandeln“ die Wörter „sowie für die Qualitätssicherung des jeweiligen Analyseverfahrens des beauftragten Labors, um falsch positive und falsch negative Screeningbefunde zu verringern“ eingefügt.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
14	**DGKJ** „***§ 17 Zielkrankheiten und deren Untersuchung:*** Um den Fortschritt in der Diagnostik im Rahmen des Neugeborenenscreenings zu fördern, plädieren wir für mehr **Offenheit in der Wahl der anzuwendenden Methoden.** Es sollen Vorgaben für die Validierung und Qualitätssicherung der verwendeten Methoden gemacht werden, aber keine definitive Festlegung der Methode als solche.“	Der G-BA trifft Entscheidungen zum Leistungsanspruch der gesetzlich Krankenversicherten und muss die Vorgaben des § 12 SGB V beachten. Die Leistungen der GKV müssen „ausreichend, zweckmäßig und wirtschaftlich“ sein und „dürfen das Maß des Notwendigen nicht überschreiten“ und der diagnostische oder therapeutische Nutzen, die medizinische Notwendigkeit und die Wirtschaftlichkeit der Leistungen muss nachgewiesen sein. Gemäß den o. g. Kriterien sowie gemäß § 135 SGB V prüft der G-BA vor Aufnahme die neuen Methoden.	Kein Änderungsbedarf
15	**GEKO** „**2. Zu § 17 Zielkrankheiten und deren Untersuchung** **a) Abs. 3 Satz 4** **Änderungsvorschlag:**	Die Stellungnahme wird begrüßt und eine entsprechende Änderung im erweiterten Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening im § 34 Absatz 2 vorgenommen.	Der Vorschlag wird umgesetzt: Ergänzung „die Anzahl“ sowie Änderung in „positiver“ und „negativer“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Die im Rahmen des Screenings erhobenen Daten dürfen ausschließlich zu den Zwecken verwendet werden, die vorgenannten Zielkrankheiten zu erkennen und zu behandeln sowie für die Qualitätssicherung des jeweiligen Analyseverfahrens des beauftragten Labors, um **die Anzahl** *falsch positiver und falsch negativer Screeningbefunde zu verringern.“*		

III. § 18 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 2 Satz 1 werden die Wörter „zuverlässigen Diagnose ist bei einem ersten auffälligen Befund“ durch die Wörter „Überprüfung eines ersten auffälligen Befundes“ ersetzt, nach dem Wort „wurde,“ das Wort „ist“ eingefügt und nach dem Wort „Trockenblutkarte“ das Wort „(Kontrollkarte)“ eingefügt.
2. In Absatz 2 Satz 3 wird nach dem Wort „dem“ das Wort „Befund“ durch die Wörter „positiven Screeningbefund“ ersetzt.
3. In Absatz 2 Satz 4 werden nach dem Wort „Arzt/“ die Wörter „eine dafür“ eingefügt.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
16	**DGNS** **„Abs. 2** **Ergänzungsvorschlag:** Unter der Bezeichnung „auffälliger Befund“ werden in der Kinder-RL folgende Befunde umfasst: • Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach erster Trockenblutkarte sowie • Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach zweiter Trockenblutkarte. • Als positiver Screeningbefund wird ein auffälliger Befund bezeichnet, der das abschließende Ergebnis des Screenings darstellt.	Die Stellungnahme wird begrüßt. Verweis auf die o.g. Würdigung unter Nr. 4.2.	Eine entsprechende Umsetzung erfolgt im § 18 bspw. in einem neuen Absatz 2 (‚Grundsätze des Screening-Verfahrens‘).

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	- Dies kann z.B. der Befund nach zweiter Laboruntersuchung (2. Trockenblutkarte) sein - oder wenn sich bereits im Rahmen der ersten Laboruntersuchung (nach 1. Trockenblutkarte) ein hochgradiger Krankheitsverdacht ergibt. **Begründung:** Die DGNS bedankt sich für die Einführung der eindeutigen Definitionen und schlägt vor, die Definition eines auffälligen und eines positiven Screeningbefundes aus den Tragenden Gründen in die Kinder-Richtlinie einzufügen, um die Verständlichkeit des weiteren Vorgehens zu verbessern.“		
17	**GEKO** **„3. Zu § 18 Grundsätze des Screening-Verfahrens** **a) Abs. 2** **Ergänzungsvorschlag:** **Unter der Bezeichnung „auffälliger Befund“ werden in der Kinder-RL folgende Befunde umfasst:** **• Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach erster Trockenblutkarte sowie** **• Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach zweiter Trockenblutkarte.** **• Als positiver Screeningbefund wird ein auffälliger Befund bezeichnet, der das abschließende Ergebnis des Screenings darstellt.** **- Dies kann z.B. der Befund nach zweiter Laboruntersuchung (2. Trockenblutkarte) sein** **- oder wenn sich bereits im Rahmen der ersten Laboruntersuchung (nach 1. Trockenblutkarte) ein hochgradiger Krankheitsverdacht ergibt.**	s.o.	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Begründung: Die GEKO schlägt damit vor, die Definitionen eines „auffälligen“ und eines „positiven“ Screeningbefundes aus den Tragenden Gründen in die Kinder-Richtlinie einzufügen, um die Verständlichkeit des weiteren Vorgehens zu verbessern.“		

4. Nach Absatz 2 wird folgender Absatz 3 eingefügt: „(3) Abweichend von Absatz 2 Satz 1 erfolgt im Rahmen der ersten Laboruntersuchung für die Zielkrankheit Adrenogenitales Syndrom nach § 17 Absatz 1 Nummer 2 nach einem ersten auffälligen Befund, zur nochmaligen Überprüfung dieses Befundes aus der ersten Trockenblutkarte die Laboranalyse gemäß § 17 Absatz 2 Satz 2. Wird der erste auffällige Befund durch eine interne Validierungsuntersuchung bestätigt, ist eine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte durchzuführen und Absatz 2 findet im Übrigen Anwendung.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
18	**DGNS** **„Abs. 3** **Änderungsvorschlag:** Abweichend von Absatz 2 Satz 1 erfolgt im Rahmen der ersten Laboruntersuchung für die Zielkrankheit Adrenogenitales Syndrom nach § 17 Absatz 1 Nummer 2 nach einem ersten auffälligen Befund, zur nochmaligen Überprüfung dieses Befundes aus der ersten Trockenblutkarte die Laboranalyse gemäß § 17 Absatz 2 Satz 2. Wird der erste auffällige Befund durch eine interne Validierungsuntersuchung bestätigt, ist eine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte oder eine Abklärungsdiagnostik durchzuführen und Absatz 2 findet im Übrigen Anwendung. **Begründung:**	Die Stellungnahme wird begrüßt. Eine entsprechende Umsetzung wird im § 18 Absatz 4 vorgenommen.	Ergänzung ist im § 18 Absatz 4 umgesetzt worden.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Bei hochgradigem Krankheitsverdacht auf AGS nach Second tier sollte ohne Zeitverzögerung durch eine weitere Testkarte die Abklärungsdiagnostik erfolgen.“		

5. Der bisherige Absatz 3 wird Absatz 4 und wird wie folgt geändert:

   a) In Satz 1 werden nach der Angabe „16“ die Wörter „oder wenn bereits nach der ersten Laboruntersuchung aus laborärztlicher Sicht ein hochgradiger Krankheitsverdacht besteht,“ eingefügt.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
19	**GEKO** „**b) Abs. 4 Satz 1** **Ergänzungsvorschlag:** *„Abweichend von Absatz 2 ist für die Zielerkrankungen Sichelzellkrankheit und 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie gemäß § 17 Absatz 1 Nummer 15 und 16 oder* **bei allen anderen Zielkrankheiten,** *wenn bereits nach der ersten Laboruntersuchung aus laborärztlicher Sicht ein hochgradiger Krankheitsverdacht* **(positiver Screeningbefund)** *besteht, keine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte, sondern lediglich eine interne Validierungsuntersuchung aus der ersten Trockenblutkarte durchzuführen.“* **Begründung:** Die Ergänzungen dienen der besseren Verständlichkeit.“	Der Hinweis wird zur Kenntnis genommen. Mit der Aufnahme einer Definition für die Begrifflichkeit „auffälliger Befund“, wird dem Anliegen entsprechend gefolgt. Vergleiche auch Würdigung unter Nr. 4.2.	Eine entsprechende Umsetzung ist im § 18 in einem neuen Absatz 2 umgesetzt worden (‚Grundsätze des Screening-Verfahrens‘).

b) In Satz 2 wird das Wort „diese“ durch das Wort „die“ ersetzt und das Wort „Befund“ durch die Wörter „positiven Screeningbefund“ ersetzt.

c) In Satz 3 wird das Wort „Screeningergebnisses“ durch das Wort „Screeningbefundes“ ersetzt.

6.

Position DKG/GKV-SV/KBV/KZBV	Position PatV
Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 5.	Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 5 und wie folgt gefasst: „(5) Sicherzustellen ist, dass zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes nicht mehr als 72 Stunden liegen.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
20	**DGNS** „**Abs. 5** **Anmerkung:** Die DGNS kann die Position der PatV, dass sicherzustellen ist, dass zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes nicht mehr als 72 Stunden liegen sollen, mit dem Ziel, die Prozesszeiten zu verkürzen, nachvollziehen. Wir weisen jedoch darauf hin, dass die Statistik der DGNS zeigt, dass der zeitbestimmende Schritt in diesem Prozess die Übermittlung der Trockenblutkarte (Versandweg) ist.“	GKV/KBV/DKG: Grundsätzlich sollten zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes aufgrund der medizinischen Notwendigkeit nicht mehr als 72 Stunden liegen. Die individuelle Versandart ist vom Einsender, mit dem Ziel die Befundübermittlung 72 Stunden nach Probenabnahme zu erreichen, je nach örtlichen Gegebenheiten selbst zu prüfen.	Eine Begründung wurde im Abschnitt 2.2.3 in den Tragenden Gründen aufgenommen. Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
		PatV: Dank und Kenntnisnahme. Es ist medizinisch geboten und damit auch sicherzustellen, dass zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes nicht mehr als 72 Stunden liegen. Durch die Auswahl eines entsprechenden Versandweges ist der zeitbestimmende Schritt in diesem Prozess sicherzustellen.	
21	**DGKJ** „***§18 Grundsätze des Screeningverfahrens (5):*** Die Anforderung, dass zwischen Abnahme und Übermittlung eines auffälligen Befundes nicht mehr als 72 Stunden liegen sollen, ist grundsätzlich zu befürworten, um Zielkrankheiten mit früher Krankheitsmanifestation/ gefährlichen Entgleisungen frühzeitig zu erkennen und zu behandeln. Nach Daten der Bundesnetzagentur erreichen 2022 nur noch 80% der Briefsendungen innerhalb von einem Tag den Empfänger, das spiegelt sich in steigenden Versandzeiten für Screeningkarten im DGNS-Report wider und ist relevant für die zeitlichen Abläufe im Neugeborenenscreening. Daher unterstützen wir die Formulierung der PatV, hier klare Zeitvorgaben zu formulieren und damit optimierte Versandlogistik zu ermöglichen.“	s.o.	s.o.
22	**GEKO**	s.o.	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	„**c) Abs. 5** **Anmerkung:** Die GEKO unterstützt die Position der PatV, dass sicherzustellen ist, dass zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes nicht mehr als 72 Stunden liegen sollen, mit dem Ziel, die Prozesszeiten zu verkürzen.“		

IV. § 19 wird wie folgt gefasst:

„§ 19 Verantwortlichkeiten

(1) Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und Probenübermittlung an das Labor verantwortlich. Er hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
23	**DGNS** „**Abs. 1** **Ergänzungsvorschlag:** „Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und ~~Probenübermittlung~~ Probenversand an das Labor verantwortlich. Er hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen und die Übermittlung des Screeningbefundes durch das Screeninglabor an ihn zu überprüfen.“	Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Begründung: Eine zeitnahe Prüfung, ob ein Screeningbefund beim Einsender eingegangen ist, gewährleistet, dass es auffällt, wenn Trockenblutkarten verlorengegangen sind.“		
24	**GEKO** **„4. Zu § 19 Verantwortlichkeiten** **a) Abs. 1** **Ergänzungsvorschlag:** *„Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und Probenübermittlung an das Labor verantwortlich. Er hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen* **und den Befundrücklauf zu kontrollieren und zu dokumentieren**.“ **Begründung:** Wenn der Eingang des Screeningbefundes überprüft werden muss, sollte auffallen, wenn Trockenblutkarten verlorengehen und nicht im Labor ankommen. Zugleich ist es aus haftungsrechtlichen Gründen nach § 630h i.V.m. § 630f BGB erforderlich.“	s.o.	s.o.
25	**DGKL** **„Zu § 19 Verantwortlichkeiten** **Abs. 1** **Ergänzungsvorschlag:** „Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und ~~Probenübermittlung~~ ***Probenversand*** an das Labor verantwortlich. Er hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben	s.o.	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	zu beauftragen **und die Übermittlung des Screeningbefundes durch das Screeninglabor an ihn zu überprüfen.**“ **Begründung:** Eine zeitnahe Prüfung, ob ein Screeningbefund beim Einsender eingegangen ist, gewährleistet, dass es auffällt, wenn Trockenblutkarten verlorengegangen sind. Dies ist essentiell, da ein Standardpostversand keiner Überwachung unterliegt.“		

(2) Wurde die Geburt durch eine Hebamme verantwortlich geleitet, so soll sie/er in gegenseitigem Einvernehmen eine gemäß Absatz 1 verantwortliche Ärztin/einen verantwortlichen Arzt benennen. Ist eine Benennung ausnahmsweise nicht möglich, haben die Hebammen die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und Probenermittlung an das Labor in eigener Verantwortung durchzuführen, wenn die Rückfragemöglichkeit an eine Ärztin/einen Arzt gewährleistet ist.

(3) Die Probenübermittlung erfolgt an eine/n nach § 23 berechtigte/n Laborärztin/Laborarzt, die/der die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 17 und im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16 die Befundübermittlungen an die Eltern nach § 22 sowie die Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 sowie an die spezialisierte Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 22a Absatz 1 und 2 trägt.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
26	**DGNS** „**Abs. 3** **Änderungsvorschlag:** „Die Probenübermittlung erfolgt an eine/n nach § 23 berechtigte/n Laborärztin/Laborarzt, die/der die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 17 und ~~im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16~~ die Mitteilung des auffälligen Screeningbefundes ~~Befundübermittlungen~~ an die Eltern nach § 22 sowie die	Vgl. Würdigung unter lfd. Nr. 7.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz ~~2 sowie~~ oder an die spezialisierte Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 22a Absatz 1 und 2 trägt“. **Begründung:** Die Einwilligung in die Mitteilung eines auffälligen Screeningbefundes durch eine qualifizierte Person des Labors wird gleichzeitig mit der Einwilligung in das Screening erteilt. Auch die Befundweitergabe an eine spezialisierte Einrichtung sollte bereits vor dem Screening eingewilligt werden (s. oben zu §16 c).“		
27	**GEKO** **„b) Abs. 3** **Änderungsvorschlag:** *„Die Probenübermittlung erfolgt an eine/n nach § 23 berechtigte/n Laborärztin/Laborarzt, die/der die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 17 und ~~im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16~~ die* **Mitteilung des auffälligen Screeningbefundes** *~~Befundübermittlungen~~ an die Eltern nach § 22 sowie* **im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16** *die Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 ~~sowie~~* ***oder*** *an die spezialisierte Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 22a Absatz 1 und 2 trägt“.* **Begründung:** Die Aussage *„im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16“* steht nach Ansicht der GEKO an der falschen Stelle. Die Einwilligung in die Mitteilung	s.o. Der G-BA sieht in der Einwilligung der Eltern sowohl die Befundübermittlung als auch die Befundweitergabe umfasst.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	eines auffälligen Screeningbefundes durch eine ärztliche Person des Labors wird gleichzeitig mit der Einwilligung in das Screening erteilt. Nur in die Befundweitergabe an eine spezialisierte Einrichtung sollte bereits vor dem Screening gesondert eingewilligt werden (siehe oben zu §16 c).“		

(4) Die/der die U2-Früherkennungsuntersuchung beim Neugeborenen durchführende Ärztin/Arzt hat sich bei der Untersuchung zu vergewissern, dass die Entnahme der Blutprobe für das erweiterte Neugeborenen-Screening dokumentiert wurde. Ist das Screening nicht dokumentiert, so hat sie/er das Screening nach dieser Richtlinie anzubieten.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
28	**DGNS** „**Abs. 4** **Ergänzungsvorschlag:** „Die/der die U2 Früherkennungsuntersuchung beim Neugeborenen durchführende Ärztin/Arzt hat sich bei der Untersuchung zu vergewissern, dass die Entnahme der Blutprobe für das erweiterte Neugeborenen-Screening dokumentiert wurde. Ist das Screening nicht dokumentiert, so hat sie/er das Screening nach dieser Richtlinie anzubieten. Wurde das Screening vor 36 Lebensstunden durchgeführt, so hat er/sie zu überprüfen, ob die Wiederholungsuntersuchung bereits durchgeführt wurde oder diese ggf. vorzunehmen.“ **Begründung:** Die die U2 durchführende ärztliche Person soll, zusätzlich zum Erinnerungsmanagement im Labor, überprüfen, ob die Wiederholungsuntersuchung bei Blutentnahme < 36 Lebensstunde bereits durchgeführt wurde oder diese ggf. vornehmen.“	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Im Untersuchungsheft für Kinder (Gelbes Heft) ist auf der Seite 6 ein Ankreuzfeld vorgesehen, indem eine Frühabnahme dokumentiert wird. Gleichzeitig sind entsprechende Regelungen zur Sicherstellung eines Zweitscreenings im § 4 Absätze 1 und 2 sowie § 20 Absatz 2 der Kinder-RL geregelt. Des Weiteren werden entsprechende Regelungen im § 22b	Vgl. Anpassung lfd. Nr. 2.1

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
		Erinnerungsmanagement vorgenommen. Vgl. Würdigung lfd. Nr. 2.1	
29	**DGKJ** „***§19 Verantwortlichkeiten, §22 Befundübermittlung (§22a Befundweitergabe, §22b Erinnerungsmanagement):*** Die o. g. Paragrafen enthalten die relevantesten Änderungen zur bisherigen Kinder-RL und definieren eine grundsätzliche Änderung der Zuständigkeiten im Informationsfluss. Das Konzept der Durchführungsverantwortung des Einsenders wird dahingehend verändert, dass zukünftig die Verantwortung und damit auch zusätzliche Aufgaben auf Seiten des Laborarztes liegen sollen. Ziel ist v. a., einen Verlust an Informationen und wertvoller Zeit zu verhindern. Grundsätzlich müssen verschiedene Szenarien der Dringlichkeit einer medizinischen Intervention bei Screeningbefunden unterschieden und dann auch in der Richtlinie klar dargestellt werden, die sich an der **Definition in den „Tragenden Gründen" (Abschnitt 2.2.1)** zu den Befunden orientiert: 1. **Auffälliger Befund**: hochgradiger Verdacht auf eine Zielerkrankung aus der ersten oder zweiten Trockenblutkarte, sofortige Abklärungsdiagnostik erforderlich. 2. Daneben, und sehr viel häufiger (um den Faktor 8), sind **kontrollbedürftige Befunde** wegen des Verdachts auf das Vorliegen einer Zielkrankheit, einer Blutentnahme vor 36 Lebensstunden oder 32 Schwangerschaftswochen, schlechter Probenqualität oder zu wenig Material. Auch nach bestimmten Medikamentengaben oder Transfusionen sind Kontrollen erforderlich. Hier ist die Dringlichkeit weniger akut.	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Mit der Aufnahme einer Definition zur Begrifflichkeit ‚auffälliger Befund ' werden die Bedenken aufgegriffen. Grundsätzlich wird ein ‚hochgradiger Krankheitsverdacht' aufgrund der 1. Trockenblutkarte analysiert. Vgl. Würdigungen lfd. Nr. 2.1, 5.1, 5.3	Ergänzung ist im § 18 mit dem neuen Absatz 2 wird vorgenommen worden.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	3. Drittens gibt es die **unauffälligen Befunde**. Die Ausführungen zum geänderten Vorgehen bei auffälligen Befunden im aktuellen Entwurf sind ausführlich, die Regelungen zu den kontrollbedürftigen und unauffälligen Befunden erscheinen noch unklar. Wir schlagen vor, bei kontrollbedürftigen Befunden und Normalbefunden den Befund weiterhin an den Einsender als den Auftraggeber der Untersuchung zu versenden. So kann der Einsender kontrollieren, ob die verschickten Proben, auch im Labor eingegangen sind. In diesen Fällen werden den Eltern auch keine spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen genannt.	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	
	Spezifisch wird benannt, dass zum Erreichen eines auffälligen Befundes an die Eltern innerhalb von 72 Stunden ab Probenabnahme der Versand der Probe ab Probenabnahme innerhalb von 24 Stunden erfolgen soll. Diese zeitliche Vorgabe muss die Regel sein, kann aber nicht immer sichergestellt werden, schon bei jedem Wochenende nicht, erst recht nicht bei Feiertagen.	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	
	Eine generelle separate Bestätigung des Probeneingangs wie in VI Absatz 7 gefordert, erscheint auf Grund der engen zeitlichen Vorgaben (72 Stunden ab Probenabnahme, 24 Stunden nach Eingang der Probe im Labor erfolgt die Mitteilung unauffälliger Befunde per Post, auffälliger wie ausgeführt) nicht zusätzlich hilfreich, sondern generiert zusätzlichen Aufwand und damit zusätzliche Kosten (doppeltes Porto, da *Online*-Lösungen noch nicht flächendeckend verfügbar sind). Auch nach GenDG § 11 Abs. 2 hat die verantwortliche ärztliche Person Anspruch auf einen Befund (der innerhalb von 24 Stunden nach Eingang der Probe im Labor verschickt wird), nicht nur auf eine Eingangsbestätigung.	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Auf Seiten der Laboratorien bedeutet die Änderung des **Vorgehens bei auffälligen Befunden** einen erheblichen **zusätzlichen Aufwand an Personal** für die Befundmitteilung / Elterngespräche: Probleme mit Erreichbarkeit der Eltern (fehlende Telefonnummern, Namenswechsel) oft bei mangelnder Kenntnis lokaler Strukturen, über die der Einsender verfügt. Für diesen Aufwand muss ein Kostenausgleich eingeplant werden (zu den spezifischen Mehrkosten über alle Proben siehe auch die Ausführungen zu ***Erinnerungsmanagement (§22b)*** und ***Qualitätssicherung (§26, 5)*** weiter unten). **Weitere Punkte, die präzisiert werden sollten**: **Vorgehen bei Kindern, die sich in stationärer Behandlung befinden:** 8-10% der Einsender sind Kinderkliniken und sollten einen auffälligen Screeningbefund direkt vom Screeninglabor erfahren, da sich entweder unmittelbare Konsequenzen für die weitere Behandlung des Kindes ergeben oder die zweite Testkarte unauffällig wird und die Eltern nicht zusätzlich beunruhigt werden, wenn der auffällige Befund z.B. durch Stress, parenterale Ernährung oder Frühgeburt bedingt war. Eine direkte Information der Eltern „an den behandelnden Kollegen vorbei“ führt zu Missverständnissen und gegebenenfalls Verunsicherung der Eltern sowie Zeitverzug in der weiteren Diagnostik und Therapie. Die Möglichkeit zur Rückfrage der Eltern im Screeninglabor in Absprache mit den behandelnden Ärzten besteht ja.“	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen. Vgl. Würdigung lfd. Nr. 2.4	
30	**GEKO** **„c) Abs. 4** **Ergänzungsvorschlag:**	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Vgl. Würdigung lfd. Nr. 28.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	„Die/der die U2 Früherkennungsuntersuchung beim Neugeborenen durchführende Ärztin/Arzt hat sich bei der Untersuchung zu vergewissern, dass die Entnahme der Blutprobe für das erweiterte Neugeborenen-Screening dokumentiert wurde. Ist das Screening nicht dokumentiert, so hat sie/er das Screening nach dieser Richtlinie anzubieten. **Wurde das Screening vor 36 Lebensstunden durchgeführt, so hat er/sie zu überprüfen, ob die Wiederholungsuntersuchung bereits durchgeführt wurde oder diese ggf. vorzunehmen**.“ **Begründung:** In Fällen, in denen das Screening vor 36 Lebensstunden durchgeführt wurde, hat die die U2 durchführende ärztliche Person zu überprüfen, ob die Wiederholungsuntersuchung bereits durchgeführt wurde oder diese ggf. vorzunehmen (Tracking).“		

V. § 20 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 2 Satz 3 wird das Wort „(Personensorgeberechtigten)“ gestrichen, das Wort „einer“ durch das Wort „eines“ ersetzt und die Wörter „zweiten Laboruntersuchung“ durch das Wort „Zweitscreenings“ ersetzt.
2. In Absatz 3 werden nach dem Wort „soll“ die Wörter „unabhängig von der Lebensstunde“ eingefügt.
3. Folgender Absatz 5 wird angefügt:

   „(5) Soweit die Eltern nicht ihre Einwilligung verweigern, ist das Labor der ersten Untersuchung auch für die weiteren Untersuchungen nach § 17 zu beauftragen.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
31	**DGNS** **„Abs. 5**	Ziel dieser Regelung ist, dass die Blutproben eines Kindes in einem Labor untersucht werden. Entsprechend ist	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	„Soweit die Eltern nicht ihre Einwilligung verweigern, ~~ist~~ soll das Labor der ersten Untersuchung auch für die weiteren Untersuchungen nach § 17 beauftragt werden.“ **Anmerkung:** Eine laborübergreifende Regelung für Zweituntersuchungen im Rahmen des Neugeborenenscreenings kann zuverlässig erst mit Einführung einer eineindeutige Screening-ID für jedes Neugeborene mit einer Eingabe in einer zentralen Datenbank umgesetzt werden. Sinnvoll wäre auch die Möglichkeit einer pseudonymisierten Kommunikation zwischen den Laboren.“	auch im § 18 Absatz 3 regelt, dass das Verfahren und die Verantwortlichkeiten die gleichen sind, wie bei der Erstbefundung.	
32	**BfDI** „Im Rahmen der Änderung wird in **§ 16 Abs. 4** der Richtlinie geregelt, dass die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung und die Kontaktaufnahme der Selbigen mit den Eltern sowie an die behandelnde Ärztin bzw. an den behandelnden Arzt und das Erinnerungsmanagement und die Verarbeitung der dazu erforderlichen personenbezogenen Daten ***„nur mit ausdrücklicher Einwilligung“*** *der* Eltern und nach Mitteilung eines auffälligen Befundes erfolgen darf. Das Verfahren sieht dabei vor, dass für etwaige Kontroll- und Abklärungsuntersuchungen das Labor beauftragt werden soll, das den ursprünglichen Befund erhoben hat, ***„sofern die Eltern nicht ihre Einwilligung verweigern“*** (**§ 20 Abs. 5** der Richtlinie).	Die Anpassungen - wie vom BfDI vorgeschlagen – werden entsprechend umgesetzt.	Vgl. hierzu Änderung im §20 Abs. 5, fachliche Einschätzung in dieser Übersicht der Würdigung sowie in den Tragenden Gründen die Ergänzung auf der Seite 9 Abschnitt 2.2.2.3 ‚Regelungen zur Einwilligung der Eltern‘ Nr. 1.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Ich rege an, die Regelungssystematik bezüglich § 20 Abs. 5 zu ändern. Art. 9 Abs. 2 Datenschutzgrundverordnung (DSGVO) regelt, dass eine Verarbeitung von personenbezogenen Gesundheitsdaten möglich ist, soweit die betroffene Person für einen oder mehrere Zwecke ausdrücklich eingewilligt hat. Die in § 20 Abs. 5 der Richtlinie geplante Regelung ist sprachlich missverständlich und könnte auch als Opt-out-Regelung verstanden werden. Ich empfehle daher, wie bereits in § 16 Abs. 4 der Richtlinie umgesetzt, von einer „ausdrücklichen Einwilligung der Eltern“ zu sprechen und diese zur Voraussetzung des weiteren Verfahrens zu machen.	Die Regelungssystematik wird entsprechend der Anregung geändert. Es wird klargestellt, dass es der ausdrücklichen Einwilligung bedarf.	
	Darüber hinaus möchte ich weitere Klarstellungen anregen. Unklar ist zum einen, ob die Einwilligung nach § 20 Abs. 5 der Richtlinie die datenschutzrechtliche Einwilligung bzgl. der Verarbeitung der personenbezogenen Gesundheitsdaten ihres neugeborenen Kindes meint, oder ob hier die Einwilligung in die ärztliche Behandlung bzw. Diagnostik nach § 630d Bürgerliches Gesetzbuch (BGB) gemeint ist. Ebenfalls ist unklar, ob die im Rahmen der Befunderhebung erteilte datenschutzrechtliche Einwilligung die Zwecke bzw. die Anlässe der Datenverarbeitung hinreichend beschrieben und festgelegt hat, sodass aufgrund dieser Einwilligung auch eine Datenverarbeitung für die Kontroll- und Abklärungsuntersuchungen rechtmäßig erfolgen kann. Die	Aufgrund der Anmerkung erfolgt eine entsprechende Klarstellung im § 20 Absatz 5, dass die Einwilligung sowohl die zivilrechtlich, als auch die nach Datenschutz erforderlich umfasst. § 18 Absatz 2 Kinder-RL sieht vor, dass das Verfahren und die Verantwortlichkeiten im Falle der Kontrollkarte die gleichen sind, wie bei der Erstbefundung. Um den weiteren	

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Einwilligung der Eltern müsste entsprechend gestaltet werden.“ Die gleichen Klarstellungserfordernisse ergeben sich bei § 36 Abs. 4 der Richtlinie. Auch hier empfehle ich insbesondere, sprachlich klarstellend die „ausdrückliche Einwilligung der Eltern“ vorzusehen.“	Bedenken Rechnung zu tragen, wird § 20 Absatz 5 insoweit ergänzt, indem die Anforderungen des § 16 Absatz 3 entsprechend gelten. Hierbei handelt es sich um eine Wiederholungsuntersuchung i.S. einer 2. Diagnostik. Gleichzeitig werden die personenbezogenen Daten des Kindes und die Kontaktdaten der Eltern im selben Labor verarbeitet. Der Verweis auf die Nr. 64 in diesem Dokument wird umgesetzt.	

VI. § 21 wird wie folgt geändert:

1. Die Überschrift wird wie folgt gefasst: „§ 21 Probenentnahme, Bearbeitung und Dokumentation“.
2. Absatz 5 wird wie folgt gefasst:

„(5) Um die Übermittlung eines auffälligen Befundes an die Eltern innerhalb von 72 Stunden ab Probenabnahme zu erreichen,

Position DKG/GKV-SV/KBV/KZBV	Position PatV
soll	ist

der Versand der Probe ab Probenabnahme innerhalb von 24 Stunden

Position DKG/GKV-SV/KBV/KZBV	Position PatV
erfolgen.“	sicherzustellen.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
33	**DGNS** „Abs. 4 Anmerkung: Die Kontinuierliche Zunahme der Versandzeiten ist in den DGNS-Reporten gut dokumentiert. Daher begrüßen wir die Bemühung der PatV, hier durch Nennung fester Versandzeiten eine Optimierung der Versandlogistik zu ermöglichen.“	Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen. Vgl. Würdigung Nr. 20	s.o.
34	**GEKO** **„6. Zu § 21 Probenentnahme, Bearbeitung und Dokumentation** **a) Abs. 4** **Anmerkung:** Die GEKO unterstützt die Position der PatV, dass der Versand der Probe so zügig wie möglich aber spätestens innerhalb von 24 Stunden sicherzustellen ist, mit dem Ziel, die Prozesszeiten zu verkürzen.“	s.o.	s.o.

3. Nach Absatz 6 wird folgender Absatz 7 eingefügt: „(7) Die Laborärztin oder der Laborarzt bestätigt dem Einsender den Eingang der Blutprobe.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
35	**DGNS** **„Abs. 7** **Änderungsvorschlag:** „Der Einsender erhält den Screeningbefund-und führt die Befundrücklaufkontrolle durch. ~~*Die Laborärztin oder der Laborarzt bestätigt dem Einsender den Eingang der Blutprobe.*~~“	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Begründung: Der Einsender hat laut GenDG § 11 Abs. 2 Anspruch auf den Befund. Besonders in der Neonatologie können unauffällige Screeningbefunde für die Festlegungen von Therapien richtungsweisend sein. Außerdem ist der Einsender verpflichtet, in der Patientenakte sämtliche aus fachlicher Sicht für die derzeitige und künftige Behandlung wesentlichen Maßnahmen und deren Ergebnisse aufzuzeichnen, insbesondere die Anamnese, Diagnosen, Untersuchungen, Untersuchungsergebnisse, Befunde, Therapien und ihre Wirkungen, Eingriffe und ihre Wirkungen, Einwilligungen und Aufklärungen. Wenn der Einsender den Befund erhält, entfällt die Bestätigung des Eingangs der Blutprobe im Labor. Bei positiven Befunden sollte die für die Befundmitteilung verantwortliche ärztliche Person direkt die einsendende (Kinder-) Klinik anrufen, so dass Eltern weder mit falsch positiven Befunden beunruhigt, noch Eltern mit bereits verstorbenen Kindern durch Anrufe zusätzlich traumatisiert werden.“		
36	**GEKO** **„b) Abs. 7** **Änderungsvorschlag:** *„**Der Einsender erhält in jedem Fall den Screeningbefund** ~~Die Laborärztin oder der Laborarzt bestätigt dem Einsender den Eingang der Blutprobe~~.“* **Begründung:** Wenn der Einsender immer auch einen Befund erhält, kann er den Eingang der Trockenblutkarte im Labor überprüfen. Handelt es sich bei dem Einsender um eine Kinderklinik oder pädiatrische Praxis, so kann der Befund (auch der unauffällige) für die weitere Behandlung der Kinder wichtig sein. Bei positiven Befunden sollte die für die Befundmitteilung	s.o.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	verantwortliche ärztliche Person direkt die einsendende (Kinder-)Klinik anrufen, so dass Eltern weder mit falsch positiven Befunden beunruhigt, noch Eltern mit bereits verstorbenen Kindern durch Anrufe zusätzlich traumatisiert werden (siehe Ausführungen unter grundlegende Bemerkungen).“		

VII. § 22 wird wie folgt gefasst:

„§ 22 Befundübermittlung

(1) Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor einen auffälligen Befund ergibt, sind die Eltern zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes und zur Gewährleistung einer schnellstmöglichen weiteren Diagnostik unverzüglich durch die/den für die Befundübermittlung verantwortliche Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt, mündlich sowie schriftlich, zu unterrichten. Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 16 Absatz 3 Satz 3 Voraussetzung. Die Eltern sind zur Veranlassung der Entnahme einer weiteren Blutprobe oder zur weiteren Abklärung gemäß § 18 aufzufordern. Bei der Befundübermittlung durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich und mit Bezug auf die befundete Zielkrankheit hinzuweisen. Die Eltern sind über die nächsterreichbaren, auf die jeweilige Zielerkrankung spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit sowie deren Kontaktdaten mit Telefonnummern zu informieren.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
37	**DGNS** „Abs. 1 Satz 1 und 2 **Änderungsvorschlag:** „Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor einen auffälligen Screeningbefund ~~Befund~~ ergibt, sind die Eltern zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes und zur Gewährleistung einer schnellstmöglichen weiteren Diagnostik unverzüglich durch die/den für die Befundmitteilung ~~Befundübermittlung~~	Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen.	

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	verantwortliche Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt oder vom ihm benannte qualifizierte Person, mündlich ~~sowie schriftlich,~~ zu unterrichten. ~~Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 16 Absatz 3 Satz 3 Voraussetzung.~~“ **Begründung:** Der Laborbefund ist nach Ansicht der DGNS kein geeignetes Dokument für die Information von Eltern über ein auffälliges Screeningergebnis. Der Satz 2 kann gestrichen werden, da diese Einwilligung mit der Einwilligung in das Screening erteilt wurde.“ Abs. 1 Satz 5 **Änderungsvorschlag** Bei der Befundübermittlung durch die verantwortliche Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt oder vom ihm benannte qualifizierte Person an die Eltern ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich und mit Bezug auf die befundete Zielkrankheit hinzuweisen. Bei einem hochgradigen Krankheitsverdacht (positiven Screenigbefund) sind die Eltern über die nächsterreichbaren, auf die jeweilige Zielerkrankung spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit sowie deren Kontaktdaten mit Telefonnummern zu informieren. **Begründung:** Die beschriebene Vorgehensweise ist nur für einen hochgradigen Krankheitsverdacht relevant.“	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen. GKV-SV: Die schriftliche Befundmitteilung war nur als ergänzende Maßnahme vorgesehen. Beim Neugeborenen-Screening ist die unverzügliche mündliche Übermittlung eines positiven Screeningbefundes an die Eltern für eine schnelle Befundabklärung und Therapieeinleitung entscheidend. PatV: Im Falle eines auffälligen Befundes werden die Eltern mündlich durch das Labor kontaktiert. Entsprechend sind die Eltern informiert. Die Zusendung des Befundes erfolgt im Nachgang und dient der Vervollständigung der elterlichen Unterlagen, die u.a. auch als Vorlage bei einer weiterbehandelnden Einrichtung dienen kann. Dem Änderungsvorschlag wird nicht gefolgt. Der G-BA möchte keine Einschränkung für Befunde mit	GKV-SV: Dem Änderungsvorschlag zur Streichung der Wörter ‚sowie schriftlich‘ in § 22 Absatz 1 Satz wird gefolgt. PatV: Dem Änderungsvorschlag ‚Streichung des Wortes schriftlich‘ wird nicht gefolgt.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
		‚hochgradigem Krankheitsverdacht' aufnehmen.	
38	**GEKO** **„7. Zu § 22 Befundübermittlung** **a) Abs. 1 Satz 1 und 2** **Änderungsvorschlag:** *„Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor einen auffälligen* **Screeningbefund** *~~Befund~~ ergibt, sind die Eltern zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes und zur Gewährleistung einer schnellstmöglichen weiteren Diagnostik unverzüglich durch die/den für die* **Befundmitteilung** *~~Befundübermittlung~~ verantwortliche* **ärztliche Person des Labors** *~~Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt~~, mündlich ~~sowie schriftlich,~~ zu unterrichten. ~~Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 16 Absatz 3 Satz 3 Voraussetzung.~~"* **Begründung:** Die schriftliche Befundmitteilung vom Labor an die Eltern erscheint der GEKO nicht sachgerecht, da die schriftliche Mitteilung zeitverzögernd wirkt und der Laborbefund für die Eltern ohne fachkompetente Erläuterung nicht verständlich ist. Der letzte Satz kann gestrichen werden, da diese Einwilligung immer zusammen mit der Einwilligung in das Screening erteilt wird. Die sprachlichen Anpassungen ergeben sich aus den oben ausgeführten Vorschlägen zu den Begrifflichkeiten."	s.o.	s.o.
39	**DGKL**	s.o.	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	„**2. Zu § 22 Befundübermittlung** **Abs. 1 Satz 1 und 2** **Änderungsvorschlag:** „Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor einen auffälligen **Screeningbefund** ~~Befund~~ ergibt, sind die Eltern zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes und zur Gewährleistung einer schnellstmöglichen weiteren Diagnostik unverzüglich durch die/den für die Befundmitteilung ~~Befundübermittlung~~ verantwortliche Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt **oder vom ihm benannte qualifizierte Person**, mündlich ~~sowie schriftlich,~~ zu unterrichten. ~~Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 16 Absatz 3 Satz 3 Voraussetzung.~~“ **Begründung:** Der Laborbefund ist unserer nach Ansicht kein geeignetes Dokument zur Information von Eltern/medizinische Laien über ein auffälliges Screeningergebnis. Der Satz 2 kann gestrichen werden, da diese Einwilligung mit der Einwilligung in das Screening erteilt wurde.“		

(2) Nur für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Unterrichtung im Krankenhaus behandelt wird, wird abweichend von Absatz 1 zusätzlich zu den Eltern auch die oder der dort behandelnde Ärztin oder Arzt über den auffälligen Befund unterrichtet. Sie oder er ist zur Veranlassung der Entnahme einer weiteren Blutprobe oder zur weiteren Abklärung gemäß § 18 aufzufordern. Es gilt § 16 Absatz 4. Der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt sind auch Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) zu den nächsterreichbaren, auf die jeweilige Zielerkrankung spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit zum Zwecke der Absprache der weiteren Vorgehensweise mitzuteilen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
40	**DGNS** „Abs. 2 **Änderungsvorschlag:** „Nur für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Unterrichtung im Krankenhaus behandelt wird oder die Testkarte von einer neonatologischen Einrichtung eingesandt wurde, wird abweichend von Absatz 1 ~~zusätzlich zu den Eltern auch~~ die oder der das Kind behandelnde Arzt oder Ärztin über den auffälligen Befund unterrichtet.“ **Begründung:** Ist der Einsender der Testkarte eine neonatologische Einrichtung, ist die Wahrscheinlichkeit hoch, dass das betroffene Kind noch stationär behandelt wird. Um eine unnötige Beunruhigung der Eltern zu vermeiden, sollte der Befund direkt an die behandelnde ärztliche Person mitgeteilt werden. Zudem sind die auffälligen Screeningbefunde bei stationär behandelten Neugeborenen oft (Grund)krankheits- oder stressbedingt und werden durch eine weitere Testkarte unauffällig.“	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	Kein Änderungsbedarf
41	**GEKO** **„b) Abs. 2 Satz 1** **Streichungsvorschlag:** *„Nur für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Unterrichtung im Krankenhaus behandelt wird, wird abweichend von Absatz 1 ~~zusätzlich zu den Eltern auch~~ die oder der dort behandelnde Ärztin oder Arzt über den auffälligen Befund unterrichtet.“* **Begründung:** Da bei kranken Neugeborenen die zweite Trockenblutkarte oft unauffällig wird und die Eltern nicht zusätzlich beunruhigt werden sollten, wenn der auffällige Befund z.B. durch Stress, parenterale	s.o.	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Ernährung oder Frühgeburt bedingt ist, wäre eine Mitteilung an den Einsender (der anhand der Trockenblutkarte als Arzt einer Kinderklink identifiziert werden kann) und nicht an die Eltern sinnvoll.“		

(3) Datum und Uhrzeit der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind durch die Laborärztin oder der Laborarzt zu dokumentieren.

(4) Für ihre Erreichbarkeit zum Zeitpunkt der möglichen Befundübermittlung sind die Telefonnummern und Adressen der Eltern auf einem abtrennbaren Teil der Filterpapierkarte anzugeben. Die schriftliche Einwilligung der Eltern gemäß § 16 umfasst grundsätzlich die Verarbeitung der personenbezogenen Daten, insbesondere der Telefonnummer und Adresse, zum Zwecke der unmittelbaren Kontaktaufnahme im Sinne von Absatz 1. Nach abgeschlossener Diagnostik, Befundübermittlung und Abrechnung sowie eventueller Abklärungsdiagnostik sind die Kontaktdaten unverzüglich zu löschen und die weiteren personenbezogenen Daten zu pseudonymisieren.

(5) Die Eltern werden ohne Vorliegen eines auffälligen Befundes nur auf ihre ausdrückliche Nachfrage von der Laborärztin oder vom Laborarzt informiert.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
42	**DGNS** **„Abs. 5** **Streichungsvorschlag** ~~Die Eltern (Personensorgeberechtigten) werden ohne Vorliegen eines auffälligen Befundes nur auf ihre ausdrückliche Nachfrage von der Laborärztin oder vom Laborarzt Einsender informiert.~~“ **Begründung:** Das Screeninglabor darf keine telefonischen Auskünfte zu Befunden gemäß GenDG ohne eindeutige Authentifizierung erteilen. Denkbar wäre dafür z.B. eine eineindeutige Screening-ID in einer	Abschnitt III. Nummer 5 d GEKO-RL besagt, dass bei der genetischen Reihenuntersuchung während des gesamten Ablaufs eine angemessene Informations- und Rückfragemöglichkeit bei einer dafür qualifizierten ärztlichen Person zu gewährleisten ist. Bislang sind bereits die Kontaktdaten des Labors, welches die Blutprobe analysiert, im Untersuchungsheft für Kinder vom Einsender zu dokumentieren. Einen Hinweis zu möglichen Kontaktdaten wurde	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	zentralen Datenbank. Andernfalls können die Screeninglabore eine rechtssichere Datenübermittlung nicht umsetzen.“	in die Elterninformation zum Screening aufgenommen. Des Weiteren werden bei einem positiven Screeningbefund einwilligungsbasiert die Kontaktdaten und der Befund der ausgewählten spezialisierten Einrichtung von der Laborärztin oder vom Laborarzt an die Eltern übermittelt. Es wird davon ausgegangen, dass eine Authentifizierung – wie bislang mit den Einsendern praktiziert – ebenfalls anhand notwendig vorliegender Kontaktdaten erfolgen kann.	
43	**DGKL** „**Abs. 5** **Streichungsvorschlag** ~~Die Eltern (Personensorgeberechtigten) werden ohne Vorliegen eines auffälligen Befundes nur auf ihre ausdrückliche Nachfrage von der Laborärztin oder vom Laborarzt Einsender informiert.~~ **Begründung:** Wir empfehlen eine Streichung, da ohne eine eindeutige Identifizierung des Anrufers, die per Telefon aktuell nicht möglich ist, eine mündliche Übermittlung eines unauffälligen Screeningbefundes nicht möglich ist.“	s.o.	s.o.

VIII. Nach § 22 wird folgender § 22a eingefügt:

„§ 22a Befundweitergabe

(1) Mit der Mitteilung eines positiven Screeningbefundes nach § 22 Absatz 1 ist darauf hinzuweisen, dass eine Abklärungsdiagnostik durchzuführen ist. Die Eltern sind ergänzend darüber zu informieren, dass eine Befundweitergabe zum Zwecke der schnellen Terminvereinbarung für eine Abklärungsdiagnostik an eine entsprechende spezialisierte Einrichtung ihrer Wahl durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgen kann.

(2) Die Laborärztin oder der Laborarzt übermittelt den Befund an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung.

Position DKG/GKV-SV	Position KBV/KZBV/PatV
Die spezialisierte	Eine Ärztin oder ein Arzt der spezialisierten

Einrichtung kontaktiert die Eltern für die Vereinbarung eines Termins zur Abklärungsdiagnostik

Position DKG/GKV-SV/KBV/KZBV	Position PatV
.	und steht für Rückfragen der Eltern zum Verdacht auf die Zielkrankheit zur Verfügung.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
44	**DGNS** „**Anmerkung:** Abs 2: Die DGNS unterstützt die Position der PatV, dass ein Arzt oder eine Ärztin der spezialisierten Einrichtung die Eltern für die Vereinbarung eines Termins kontaktieren	GKV/DKG: Der G-BA schätzt die ärztliche Kompetenz im Labor sowohl in der medizinisch-fachlichen als auch empathisch-fürsorglichen Übermittlung der Befunde an die Eltern als hoch ein. Um die Eltern zu entlasten wurde vorgesehen, dass die Terminvergabe von der spezialisierten Einrichtung	Positionen bleiben bestehen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	sollte und für Rückfragen zur Verfügung steht.“	übernommen wird. Eine 2. ärztliche Befundmitteilung zu diesem Zeitpunkt im Rahmen der Terminvergabe ist nicht sinnvoll und könnte die Eltern eher verunsichern. Siehe auch Stellungnahme der DGKJ unter lfd. Nr. 46. PatV: Dank und Kenntnisnahme.	

(3) Die spezialisierte Einrichtung teilt nach Abschluss der Abklärungsdiagnostik den Befund dem für die erste Screeninguntersuchung zuständigen Labor zum Zwecke der Qualitätssicherung des Analyseverfahrens des Labors nach § 26 Absatz 3 mit. Die Befundweitergabe nach Satz 1 und eine dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit schriftlicher oder in elektronischer Form vorliegender Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern nach der Mitteilung des Ergebnisses der Abklärungsdiagnostik erfolgen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
45	**DGNS** „**Ergänzung** Abs 3: Die ~~spezialisierte~~ Einrichtung, die die Abklärung durchgeführt hat, teilt nach Abschluss der Abklärungsdiagnostik den Befund dem für die Screeninguntersuchung(en) zuständigen Labor (en) zum Zwecke der Qualitätssicherung des Analyseverfahrens des Labors nach § 26 Absatz 3 mit. **Begründung:** Zur vollständigen Erfassung müssen alle Ergebnisse von Folgeuntersuchungen und Abklärungsdiagnostik an das Labor geschickt werden.“	Der Hinweis wird zur Kenntnis genommen.	-
46	**DGKJ**		-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	„**Befundweitergabe (§22a, 2 und 3):** Eine offenere Regelung über die Terminvereinbarung in einem spezialisierten pädiatrischen Zentrum wird bevorzugt: „die spezialisierte Einrichtung kontaktiert die Eltern für die Vereinbarung eines Termins zur Abklärungsdiagnostik. Ausführliche Arztgespräche und Beratungen in diesem Kontext sind unrealistisch und führen auf Seiten der Patienten oft zu schweren Verunsicherungen, insbesondere, wenn das Kind nicht bekannt ist und in der Regel ja eine milde Variante oder gar keine Erkrankung vorliegt. Über die Abklärungsdiagnostik hinaus sollten nur Angaben zum Behandlungsbeginn verpflichtend an das Screeninglabor rückgemeldet werden. Das Kind befindet sich dann in einer für die Erkrankung spezialisierten Einrichtung, wohingegen der Laborarzt zu diesem Zeitpunkt keine spezifischen klinischen Beschreibungen benötigt.“	Der Hinweis wird zur Kenntnis genommen.	

Position DKG/GKV-SV	Position KBV/KZBV/PatV
“ Kein Text	(4) Im Falle eines positiven Abklärungsbefundes übermittelt die oder der für die Behandlung der Zielerkrankung zuständige Ärztin oder Arzt dem für die erste Screeninguntersuchung zuständigen Labor den Behandlungsstatus, soweit die Eltern nach vorheriger Information ihre Einwilligung in diese Verarbeitung der hierzu erforderlichen personenbezogenen Daten gegenüber ihr oder ihm erteilt haben.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
47	**DGNS** „Abs 4: Die DGNS unterstützt die Position der PatV, den neuen Abs. 4 einzufügen. Jedoch sollte nur der Therapiebeginn erfasst werden, da die Therapie nicht mehr Bestandteil des Screeningprozesses ist.“	Ausführungen werden zur Kenntnis genommen.	Die Position der KBV/KZBV/PatV wird gestrichen.
48	**GEKO** **„8. Zu § 22a Befundweitergabe** **Anmerkung**: Die GEKO unterstützt die Position der PatV, den neuen Abs. 4 einzufügen, regt jedoch an, dass die ärztliche Person dem Labor anstelle des Behandlungsstatus den Behandlungsbeginn übermittelt. Dessen Erfassung ist zu Zwecken der Qualitätssicherung wichtig; denn durch das Screening soll eine unverzügliche Therapieeinleitung im Krankheitsfall ermöglicht werden.“	s.o.	s.o.

IX. Nach dem neuen § 22a wird folgender § 22b eingefügt:

„§ 22b Erinnerungsmanagement

(1) Geht keine angeforderte Kontrollkarte im Labor ein, kontaktiert die Laborärztin oder der Laborarzt die Eltern um auf die Notwendigkeit der Abnahme einer Kontrollkarte hinzuweisen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
49	**GEKO** **„9. Zu § 22b Erinnerungsmanagement** **a) Abs. 1** **Ergänzungsvorschlag:**	Auf weitere Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	Vgl. lfd. Nr. 2.1

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	„Geht keine angeforderte Kontrollkarte im Labor ein, kontaktiert **eine ärztliche Person des Labors** ~~*die Laborärztin oder der Laborarzt*~~ *die Eltern um auf die Notwendigkeit der Abnahme einer Kontrollkarte hinzuweisen.* **Dies gilt auch, wenn eine zweite Trockenblutkarte nach einer Blutentnahme vor 36 Lebensstunden nicht eingeht.***“* **Begründung:** Die benannten Fälle fehlten bisher in der Kinder-Richtlinie.“		

(2) Sind die Eltern nicht in der spezialisierten Einrichtung ihrer Wahl erschienen oder haben keinen Termin für die Abklärungsdiagnostik mit dieser vereinbart, meldet die spezialisierte Einrichtung dies unverzüglich an das für die erste Screeninguntersuchung zuständige Labor zurück. Hat die Laborärztin oder der Laborarzt keinen Befund der Abklärungsdiagnostik bis zu diesem Zeitpunkt der Rückmeldung erhalten, kontaktiert dieser beziehungsweise diese die Eltern, um nochmals auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen.

(3) Für die Verarbeitung der personenbezogenen Daten nach Absatz 1 und 2 ist eine Einwilligung nach § 16 Absatz 4 einzuholen.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
50	**DGNS** „Neuer Abs. 4 **Ergänzungsvorschlag:** „Das Erinnerungsmanagement kann mit Einwilligung der Eltern in Kooperation mit einem Trackingzentrum erfolgen.“ **Begründung:**	Zur Vermeidung von Doppelstrukturen sind Ergänzungen in den Tragenden Gründen auf der Seite 8 im Abschnitt 2.2.2.2 im Absatz 2 aufgenommen worden. Insbesondere sollen auch die länderspezifischen Regelungen (wie z. B. Trackingzentralen) für das	Vgl. Ergänzungen in den TG

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Vorhandene etablierte Trackingstrukturen sollten erhalten bleiben und weiter eingebunden werden können.“	Erinnerungsmanagement berücksichtigt werden.	
51	**DGKJ** „***Erinnerungsmanagement (§22b):*** Das sog. Tracking ist unbedingt sinnvoll und notwendig und soll vom Screeninglabor übernommen werden. Dies umfasst in der vorliegenden Version der Richtlinie nur die Mahnung von fehlenden Kontrollkarten bei auffälligen Befunden und die nicht erfolgte Vorstellung in einer spezialisierten Einrichtung. Fehlende Wiederholungsuntersuchungen bei Blutentnahme vor 36 Lebensstunden oder 32 Schwangerschaftswochen, schlechter Probenqualität oder zu wenig Material sollten auch getrackt werden. Um in Regionen, in denen bereits ein gut funktionierendes Trackingsystem etabliert ist, diese Strukturen weiter nutzen zu können, schlagen wir folgende Ergänzung vor: „Das Erinnerungsmanagement kann mit Einwilligung der Eltern in Kooperation mit einem Trackingzentrum erfolgen.“ Auch dies bedeutet in diesem Ablauf für die Labore einen erheblichen zusätzlichen personellen Aufwand, der finanziert werden muss. Er beträgt ca. 3 Euro pro Probe über alle Proben, wie sich dies aus Trackingprojekten herleiten lassenlässt.“	s.o.	s.o.
52	**GEKO** „**b) Neuer Abs. 4** **Ergänzungsvorschlag:**	s.o.	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	„Das Erinnerungsmanagement kann mit Einwilligung der Eltern in Kooperation mit einem Trackingzentrum erfolgen.“ **Begründung:** Mit dieser Ergänzung ist gewährleistet, dass die Trackingzentren erhalten bleiben und erfolgreich arbeitende Strukturen weiterhin genutzt werden können.“		

X. § 26 wird wie folgt geändert:

1. Nach Absatz 2 wird folgender Absatz 3 eingefügt:

   „(3) Es ist sicherzustellen, dass die für die Analyseverfahren festgelegten Grenzwerte laborintern stetig überprüft werden, um falsch-positive Screeningbefunde zu verringern und falsch-negative Befunde vermieden werden. Hierfür erfolgt ein laborinterner Abgleich der Befunde der jeweiligen Neugeborenen aus dem Screening und der nach § 22a übermittelten Befunde aus der Abklärungsdiagnostik.“

2. Der bisherige Absatz 3 wird Absatz 4 und die Wörter „am Tage des“ werden durch die Wörter „innerhalb von 24 Stunden nach“ ersetzt, das Wort „pathologische“ durch das Wort „auffällige“ ersetzt

Position GKV-SV/PatV/KBV/KZBV	Position DKG
und folgender Satz nach Satz 2 angefügt: „Stellt das Labor Unregelmäßigkeiten beim Betropfen der Trockenblutkarten, Probeneingang-/versand fest, wird der Einsender darüber informiert. Bei wiederholten Unregelmäßigkeiten müssen dem Einsender zeitnah Schulungen angeboten werden.“	.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
53	**DGNS** „Abs. 4 **Ergänzungsvorschlag:** Es ist sicherzustellen, dass innerhalb von 24 Stunden nach ~~am Tage des~~ Proben-Eingang die Laboruntersuchung durchgeführt und ~~pathologische~~ auffällige Befunde unmittelbar übermittelt werden. Die Laborleistung ist zumindest von Montag bis Samstag vorzuhalten. **Begründung:** Je nach Wochentag und Zielerkrankung kann nicht in allen Fällen das Endergebnis innerhalb von 24h vorliegen.“	Der Änderungsvorschlag wird aufgegriffen. Einfügung von „unverzüglich“ statt des Vorschlags „unmittelbar“ da dieser Begriff die hier gewünschte Ausweitung rechtlich ‚ohne schuldhaftes Zögern‘ klar beschreibt.	Änderung im Beschlussentwurf: Statt „unmittelbar“ wird das Wort „unverzüglich“ ergänzt.
54	**DGKL** „**Abs. 4** **Ergänzungsvorschlag:** Es ist sicherzustellen, dass innerhalb von 24 Stunden nach ~~am Tage des~~ Eingang der Probe die Laboruntersuchung durchgeführt und ~~pathologische~~ **auffällige** Befunde **unmittelbar** übermittelt werden. Die Laborleistung ist zumindest von Montag bis Samstag vorzuhalten. **Begründung:** Je nach Wochentag und Zielerkrankung kann nicht in allen Fälle das Endergebnis innerhalb von 24h vorliegen.“	s.o.	s.o.

3. Nach Absatz 4 werden folgende Absätze 5 und 6 eingefügt:

„(5) Zur jährlichen Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings müssen die die Laborleistungen erbringenden Ärztinnen und Ärzte im ersten Quartal jedes Jahres der durch den G-BA gemäß § 28 Absatz 1 beauftragten Stelle sowohl patientenanonymisierte, aggregierte Daten als auch die Ergebnisse der Abklärungsdiagnostik in anonymisierter Form in Fällen von positiven Screeningbefunden über ihre Leistungen nach dieser Richtlinie im vorangegangenen Jahr vorlegen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
55	**DGKJ** „***Qualitätssicherung (§26, 5):*** Ein jährlicher Bericht über die Laborleistungen ist sinnvoll und auch die Festlegung der zu berichtenden Items. Auch hier entstehen Kosten auf Seiten der Laboratorien, die erstattet werden müssen. Die meisten abgefragten Items sind schon Gegenstand des DGNS Reports. Die technischen Voraussetzungen sind aber noch nicht umfassend umgesetzt (weiterhin Access Datenbank, die viel „Handarbeit“ erfordert). Der zeitliche Horizont für die Erstellung ist im Entwurf mit Q1 des Folgejahres sehr knapp bemessen. Nach unseren Erfahrungen würde dadurch die Qualität leiden, da die allerletzten Abklärungen durchaus in das zweite Quartal reichen können. Das Ende des zweiten Quartales würden wir daher als Berichtszeitraum vorschlagen. Der **Gesamtkostenrahmen** für ***das geänderte Vorgehen bei auffälligen Befunden, das Erinnerungsmanagement (§22b)*** sowie die ***Qualitätssicherung (§26, 5)*** beträgt zur Durchführung der jetzt vorgeschlagenen Abläufe **ca. 4-6 Euro pro Probe über alle Proben**, die Gegenstand einer sofortigen Refinanzierung sein sollten.“	Die Stellungnahme wird begrüßt. Für die Übersendung der Daten des Neugeborenen-Screenings wird eine Änderung vom ersten auf das zweite Quartal vorgenommen.	Änderung im BE: „im *zweiten* Quartal jedes Jahres“

(6) Folgende Daten sind nach Absatz 5 zu übermitteln:

Labordaten

Angaben zum Labor

Methoden allgemein

Analyse-Methoden (inklusive Kit), Filterpapier, Zielparameter, Cut-offs

Organisation

Angaben zur Organisation (z. B. Tracking, Anbindung an andere Versorgungsstrukturen)

Anzahl der durch die Einsender eingesandten Leerkarten

Anzahl der abgelehnten Screenings

Prozesszeiten

- Abnahmezeitpunkt (Zeitspanne zwischen Geburt und Blutabnahme)
- Versandzeit (Zeitspanne zwischen Blutentnahme und Laboreingang)
- Befundmitteilungszeit (Zeitspanne zwischen Probeneingang und Befundausgang)
- Gesamtzahlen
- Anzahl der Erstscreenings (differenziert nach Abnahme- und Gestationsalter, Bundesland)
- Anzahl der angeforderten Folgeuntersuchungen (bei Entlassung vor vollendeten 36 Lebensstunden sowie Geburt vor vollendeten 32 Schwangerschaftswochen) - ohne Recall - und eingegangenen Folgekarten differenziert nach:
    - Abnahme- und Gestationsalter, Probenqualität
    - sonstigem (z. B. Medikamente, Transfusion)

Recall

Anzahl der Recalls (Kontrolluntersuchung wegen einer auffälligen ersten Trockenblutkarte), differenziert nach

- Krankheiten
- Verstorbene Kinder nach Recall
- Durch Kontrollkarte unauffällig
- Kontrollkarte nicht eingegangen und
- Anzahl der Befunde mit hochgradigem Krankheitsverdacht bei denen direkt die Abklärungsdiagnostik angefordert wurde

Angaben zur Abklärungsdiagnostik (angefordert, bestätigt, offen, unauffällig)

Screeningbefunde

Pathologischen Fällen

Screeningbefunde und Zeitpunkt des Erstscreenings

Diagnostische Maßnahmen und Ergebnis

Position DKG/GKV-SV	Position KBV/KZBV/PatV
Kein Text	Sofern bekannt, der Beginn der im Neugeborenenalter indizierten Behandlung differenziert nach Zielerkrankungen

Falsch negative Befunde

Sofern vorhanden Hinweise auf falsch negative Befunde“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
56	**DGNS** „Abs 6. **Änderungsvorschlag** Screeningbefunde *bei angeforderter Abklärungsdiagnostik* **Streichung:** Pathologischen Fällen **Begründung:**	Die Stellungnahme wird begrüßt. Der Änderungsvorschlag wird angenommen.	Änderungen im Beschlussentwurf: Ergänzung von „bei angeforderter Abklärungsdiagnostik“ sowie: Streichung: „Pathologischen Fällen“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Eine Einzelfalldarstellung sollte für alle Screeningbefunde erfolgen, bei denen eine Abklärungsdiagnostik angefordert wurde.“		

4. Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 7 und wie folgt gefasst:

   „(7) Zum Zwecke der einheitlichen Dokumentation stellt die unabhängige wissenschaftliche Institution den Laboren detaillierte Vorlagen für die Übermittlung der Daten zur Verfügung.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
57	**DGNS** „**Abs 7:** **Änderungsvorschlag** Zum Zwecke der einheitlichen Dokumentation stellt die unabhängige und wissenschaftlich qualifizierte Institution den Laboren detaillierte Vorlagen für die Übermittlung der Daten zur Verfügung §28 (2), §40 (4) entsprechend **Begründung:** Unter wissenschaftlichen Institutionen werden im Allgemeinen Hochschulen und Fachhochschulen verstanden. Damit käme es zu einer deutlichen Einschränkung des Bewerberkreises für die Erstellung des Reports.“	Die Stellungnahme wird begrüßt. Eine Vereinheitlichung der Begrifflichkeit wird im Beschlussentwurf und in den Tragenden Gründen vorgenommen. Es soll ‚unabhängige wissenschaftliche Institution’ verwandt werden.	Änderung im Beschlussentwurf: „unabhängige wissenschaftliche Institution“ Eine Konsistenz wird in den Beschlussunterlagen hergestellt.

5. Nach Absatz 7 (neu) wird folgender Absatz 8 eingefügt:

   „(8) Die gemäß § 28 Absatz 1 beauftragte unabhängige Stelle stellt Auswertungen der Daten in einem Screeningreport dem G-BA jährlich zur Verfügung. Der Screeningreport enthält die Auswertung der Daten aus dem vorletzten Jahr.“

XI. In § 27 Absatz 1 Satz 1 werden die Wörter „auf dem Mustervordruck nach“ durch die Wörter „gemäß den Vorgaben in der“ ersetzt und vor dem Wort „der“ das Wort „auf“ eingefügt.

XII. § 28 wird wie folgt gefasst:

„§ 28 Evaluation

(1) Der G-BA beauftragt eine unabhängige Stelle mit der Erstellung eines jährlichen Screeningreports zur Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings auf der Grundlage der im § 26 Absatz 6 definierten Daten. Der Screeningreport wird dem G-BA jährlich zur Verfügung gestellt und auf der Internetseite des G-BA veröffentlicht.

(2) Ergeben sich aus dem Screeningreport weitere Evaluationsfragestellungen, ist zu prüfen, ob eine anlassbezogene Evaluation erfolgen soll. Im Falle der Notwendigkeit einer anlassbezogenen Evaluation beauftragt der G-BA dazu eine unabhängige wissenschaftliche Institution. Der G-BA wird in einem gesonderten Beschluss die Kriterien festlegen, nach denen, die anlassbezogene Evaluation durchgeführt wird.“

XIII. § 32 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 1 Satz 2 werden die Wörter „(z.B. Eltern)“ durch die Wörter „(im Folgenden „Eltern“ genannt)“ ersetzt und nach den Wörtern „durch die“ die Wörter „gemäß § 35“ eingefügt.
2. In Absatz 2 Satz 1 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ gestrichen.
3. Dem Absatz 3 wird folgender Satz angefügt: „Den Eltern ist vom Leistungserbringer (im Folgenden „Einsender“ genannt) der Name des beauftragten Labors schriftlich im Untersuchungsheft für Kinder auszuhändigen, mit der Aufforderung den Labornamen bei weiteren erforderlichen Laboruntersuchungen der veranlassenden Ärztin oder dem veranlassenden Arzt mitzuteilen.“
4. Absatz 4 Satz 2 wird durch folgenden Satz ersetzt „Die Einwilligung umfasst alle Bestandteile der Untersuchung und den Umfang der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden personenbezogenen Daten sowie die Befundübermittlung von der Laborärztin oder dem Laborarzt an die Eltern gemäß § 37 Absatz 1.“ eingefügt.
5. In Absatz 4 Satz 3 wird das Wort „Personensorgeberechtigten“ durch das Wort „Elternteils“ ersetzt.

6. In Absatz 4 Satz 4 werden die Wörter „die Labore“ durch die Wörter „das Labor“ ersetzt und nach dem Wort „dürfen“ die Wörter „und dass die Unterrichtung und Befundübermittlung an sie durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgt“ eingefügt.
7. In Absatz 4 Satz 5 wird das Wort „auch“ gestrichen.
8. Nach Absatz 4 wird folgender Absatz 5 eingefügt:

   „(5) Die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme derselbigen mit den Eltern gemäß § 37a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 37 Absatz 3 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 37 b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit ausdrücklicher Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern und nach Mitteilung eines auffälligen Befundes erfolgen. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
58	**DGNS** „**13. Einzelbemerkungen zum Screening auf Mukoviszidose** Die bisherigen Kommentare und Änderungsvorschläge zu den §§16 bis 28 sowie zur Anlage 3 (Elterninformation) gelten entsprechend für das Screening auf Mukoviszidose auch.“	Eine entsprechende Übertragung von Änderungen wird ggf. vorgenommen.	-
59	**DGKJ** „**Abschnitt C. Spezielle Früherkennungsuntersuchungen II. Screening auf Mukoviszidose:** Die Sonderstellung des Neugeborenenscreenings auf Mukoviszidose sollte im Rahmen dieser Revision hinterfragt werden, da neue Arbeiten belegen, dass ein frühestmöglicher Einstieg in die CF-Therapie (v.a. auf die exokrine Pankreasinsuffizienz gerichtet) absolut notwendig ist. Martiniano SL et al. 2023 und McColley SA et al. 2022 beschreiben, dass die Gruppen, die aus den unterschiedlichen Gründen nach dem CF-Screening später mit der Therapie begannen, sich schlechter entwickelt haben. Ein separates Einwilligungsverfahren ist aus unserer Sicht daher nicht mehr sinnvoll.“	Der Hinweis wird zur Kenntnis genommen.	-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
60	**GEKO** **„Einzelbemerkungen zum Screening auf Mukoviszidose** Die bisherigen Kommentare und Änderungsvorschläge zu den §§16 bis 28 sowie zur Anlage 3 (Elterninformation) gelten entsprechend für das Screening auf Mukoviszidose auch.“	Eine entsprechende Übertragung von Änderungen wird ggf. vorgenommen.	-

XIV. § 34 wird wie folgt gefasst:

„§ 34 Grundsätze des Screening-Verfahrens

(1) Ergibt das Screening einen positiven Befund, sind die Eltern zeitnah, spätestens innerhalb von 14 Kalendertagen über das Ergebnis zu informieren, um eine Abklärung in der Regel durch einen Schweißtest (gegebenenfalls alternative Konfirmationsdiagnostik) und bei Bestätigung die anschließende Therapieeinleitung zu ermöglichen.

(2) Die im Rahmen des Screenings erhobenen Daten dürfen ausschließlich zu den Zwecken verwendet werden, die vorgenannte Zielkrankheit zu erkennen und zu behandeln sowie für die Qualitätssicherung des jeweiligen Analyseverfahrens des beauftragten Labors, um falsch positive und falsch negative Screeningbefunde zu verringern.“

XV. § 35 wird wie folgt geändert:

1. Die Überschrift wird wie folgt gefasst: „§ 35 Verantwortlichkeiten“.
2. In Absatz 1 Satz 1 werden nach dem Wort „Aufklärung“ ein Komma und die Wörter „Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe, Probenermittlung an das Labor“ eingefügt und die Wörter „und bei Einwilligung der Personensorgeberechtigten auch für die Durchführung des Screenings“ gestrichen.
3. In Absatz 1 wird Satz 2 wie folgt gefasst: „Der Einsender hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen.“
4. In Absatz 2 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ gestrichen.
5. Absatz 3 wird wie folgt gefasst: „(3) Die oder der die U2- und/oder U3-Früherkennungsuntersuchung durchführende Ärztin oder Arzt hat sich zu vergewissern, dass das Screening auf Mukoviszidose dokumentiert wurde. Sofern bis zu einem Alter des Kindes von vier

Lebenswochen noch keine ärztliche Aufklärung über ein Screening auf Mukoviszidose erfolgt ist, muss die Ärztin oder der Arzt die Eltern aufklären und gegebenenfalls das Screening auf Mukoviszidose veranlassen."

6. Nach Absatz 3 wird folgender Absatz 4 eingefügt: „(4) Die Probenermittlung erfolgt an eine oder einen nach § 38 berechtigte Laborärztin oder berechtigten Laborarzt, die oder der die Verantwortung für die Laboruntersuchung nach § 33 und im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 32 die Befundübermittlungen an die Eltern nach § 37 sowie die Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 37 Absatz 3 sowie an die spezialisierte Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 37a Absatz 1 und 2 trägt."
7. Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 5 und die Wörter „Gelben Heft" werden durch die Wörter „Untersuchungsheft für Kinder" ersetzt.

XVI. § 36 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 1 wird nach der Angabe „§ 21" die Angabe „Absätze 1-4 und 6" eingefügt.
2. In Absatz 2 Satz 1 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger" gestrichen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
61	**DGKJ** „**§ 36 Probenentnahme und Probenbearbeitung Abs.2:** Die Abnahme einer zweiten Trockenblutkarte nach einem Screening durch die Hebamme ohne ärztliche Aufklärung sollte geändert werden. Wir wissen mittlerweile, dass das PAP dafür eigentlich nicht funktioniert und Eltern häufig eine zweite Blutentnahme ablehnen. Die Analyse kann aus der ersten Karte nach Aufklärung durch einen Arzt/ eine Ärztin nachgeholt werden.	Nach § 13 Abs. 2 GenDG darf abweichend von Absatz 1 die genetische Probe zu anderen Zwecken nur verwendet werden, soweit dies nach anderen gesetzlichen Vorschriften zulässig ist oder wenn <u>zuvor die Person, von der die genetische Probe stammt</u>, nach Unterrichtung über die anderen Zwecke in die Verwendung ausdrücklich und schriftlich eingewilligt hat. Die Personen, von denen im vorgenannten Sinne im Rahmen des Neugeborenenscreenings die genetischen Proben stammen, sind zu einer solchen Einwilligung nicht fähig, sodass sie nicht vorliegen kann. Eine Einwilligung seitens der Personensorgeberechtigten reicht hierfür nach dem Willen des Gesetzgebers aufgrund der sensiblen Daten nicht aus. Anders als bei der Ausgestaltung von anderen Normen ist der	Aktuell kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Auch sollte der Screeningalgorithmus wegen des niedrigen positiven prädiktiven Wertes (PPV) noch einmal überarbeitet werden. Eine grundlegende **Revision dieses Algorithmus** wurde auf Anfrage des G-BA bereits durch eine Arbeitsgruppe der DGNS vorbereitet.“	Einwilligungsurheber für genau diesen Bereich beschränkt auf die Person, von der die genetische Probe stammt (anders z.B. im Bereich der allg. Einwilligung nach § 8 GenDG). Der G-BA berät aktuell die Prüfung des Mukoviszidose-Screeningalgorithmus.	
62	**GEKO** „**12. Zu § 36 Probenentnahme und Probenbearbeitung** **a) Abs. 2** **Änderungsvorschlag:** *„Wurde die Geburt durch eine Hebamme verantwortlich geleitet und ausnahmsweise das erweiterte Neugeborenen-Screening ohne ärztliche Aufklärung durchgeführt, ~~muss für~~* **so kann** *das Mukoviszidose-Screening nach ärztlicher Aufklärung* **aus der Trockenblutkarte des ENS nachgeholt werden** *~~eine zweite Blutprobe abgenommen werden~~.“* **Begründung:** Für das Screening auf Mukoviszidose ist innerhalb von 4 Wochen keine zweite Blutentnahme notwendig.“	s.o.	s.o.
63	**DGNS** „**a) Abs. 2** Änderungsvorschlag:	s.o.	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	„Wurde die Geburt durch eine Hebamme verantwortlich geleitet und ausnahmsweise das erweiterte Neugeborenen-Screening ohne ärztliche Aufklärung durchgeführt, ~~muss für~~ so kann das Mukoviszidose-Screening nach ärztlicher Aufklärung aus der Trockenblutkarte des ENS nachgeholt werden ~~eine zweite Blutprobe abgenommen werden~~.“ **Begründung:** Für das Screening auf Mukoviszidose ist keine zweite Blutentnahme notwendig, wenn die Erstscreeningkarte im Labor verfügbar ist.“		

3. Folgender Absatz 4 wird angefügt: „(4) Soweit die Eltern nicht ihre Einwilligung verweigern, ist das Labor der ersten Untersuchung auch für die weiteren Untersuchungen nach § 33 zu beauftragen.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
64	**BfDI** Hinweis G-BA: Verweis auf lfd. Nr. 32	Verweis auf die Würdigung zur Nr. 32 in diesem Dokument.	

XVII. § 37 wird wie folgt gefasst:

„§ 37 Befundübermittlung

(1) Ein positiver Screeningbefund gemäß § 33 wird von der verantwortlichen Laborärztin oder vom verantwortlichen Laborarzt, mündlich sowie schriftlich den Eltern mitgeteilt. Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 32 Absatz 4 Satz 2 Voraussetzung. Die Eltern sind zur Veranlassung der weiteren Abklärung gemäß § 34 Absatz 1 aufzufordern. Einzelheiten zum Ergebnis der DNA-Mutationsanalyse werden im Rahmen des Screenings nicht mitgeteilt. Bei der Befundübermittlung durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern ist auf die Notwendigkeit einer fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen. Die Eltern sind über eine auf die Diagnose und Behandlung der Mukoviszidose spezialisierte Einrichtung sowie deren Kontaktdaten mit Telefonnummern zu informieren.

(2) Wenn die Eltern vorher in die Weitergabe der Ergebnisse an die behandelnde Ärztin/den behandelnden Arzt eingewilligt haben, hat das Labor bei Vorliegen eines abklärungsbedürftigen Schweißtests (Chloridbestimmung mittels Pilocarpin-Iontophorese) oder einer anderen abklärungsbedürftigen Konfirmationsdiagnostik, Einzelheiten zur DNA-Mutationsanalyse des Screenings an die behandelnde Ärztin/den behandelnden Arzt weiterzugeben.

(3) Nur für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Befundübermittlung im Krankenhaus behandelt wird, wird abweichend von Absatz 1 zusätzlich zu den Eltern auch die behandelnde Ärztin oder der behandelnde Arzt über den positiven Befund unterrichtet. Sie oder er ist zur Veranlassung der weiteren Abklärung gemäß § 34 Absatz 1 aufzufordern. Es gilt § 32 Absatz 5. Der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt sind auch die Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) von einer auf Mukoviszidose spezialisierten pädiatrische Einrichtungen zum Zwecke der Absprache der weiteren Vorgehensweise mitzuteilen.

(4) Das Datum der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind durch die Laborärztin oder den Laborarzt zu dokumentieren.

(5) Die Eltern werden bei Vorliegen eines negativen Screeningbefundes nur auf ihren ausdrücklichen Wunsch vom Labor informiert.

(6) Für ihre Erreichbarkeit zum Zeitpunkt der möglichen Befundübermittlung sind die Telefonnummer und Adresse der Eltern auf einem abtrennbaren Teil der Filterpapierkarte anzugeben. Die schriftliche Einwilligung der Eltern gemäß § 32 umfasst grundsätzlich die Verarbeitung der personenbezogenen Daten, insbesondere der Telefonnummer und Adresse, zum Zwecke der Kontaktaufnahme im Sinne von Absatz 1. Nach abgeschlossener Diagnostik, Befundübermittlung und Abrechnung sowie eventueller Abklärungsdiagnostik sind die Kontaktdaten unverzüglich zu löschen und die weiteren personenbezogenen Daten zu pseudonymisieren.“

XVIII. Nach § 37 wird folgender § 37a eingefügt:

„§ 37a Befundweitergabe nach Abklärungsdiagnostik

(1) Mit der Mitteilung eines positiven Screeningbefundes nach § 37 Absatz 1 ist darauf hinzuweisen, dass eine Abklärungsdiagnostik durchzuführen ist. Die Eltern sind ergänzend darüber zu informieren, dass eine Befundweitergabe zum Zwecke der schnellen Terminvereinbarung für eine Abklärungsdiagnostik an eine entsprechende spezialisierte Einrichtung ihrer Wahl durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgen kann.

(2) Die Laborärztin oder der Laborarzt übermittelt den Befund an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung.

Position DKG/GKV-SV	Position GKV-SV/KBV/KZBV/PatV
Die spezialisierte	Eine Ärztin oder ein Arzt der

Einrichtung kontaktiert die Eltern für die Vereinbarung eines Termins zur Abklärungsdiagnostik

Position DKG/GKV-SV/KBV/KZBV	Position PatV
.	und steht für Rückfragen der Eltern zum Verdacht auf die Zielkrankheit zur Verfügung.

(3) Die spezialisierte Einrichtung teilt nach Abschluss der Abklärungsdiagnostik den Befund dem für die Screeninguntersuchung zuständigen Labor zum Zwecke der Qualitätssicherung des Analyseverfahrens des Labors nach § 40 Absatz 2 mit. Die Befundweitergabe nach Satz 1 und eine dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten darf nur mit schriftlicher oder in elektronischer Form vorliegender Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern nach der Mitteilung des Ergebnisses der Abklärungsdiagnostik erfolgen.

Position DKG/GKV-SV	Position KBV/KZBV/PatV
“ Kein Text	(4) Im Falle eines positiven Abklärungsbefundes übermittelt die oder der für die Behandlung der Zielerkrankung zuständige Ärztin oder Arzt dem für die erste Screeninguntersuchung zuständigen Labor den Behandlungsstatus, soweit die Eltern nach vorheriger Information ihre Einwilligung in diese Verarbeitung der hierzu

	erforderlichen personenbezogenen Daten gegenüber ihr oder ihm erteilt haben.“

XIX. Nach dem neuen § 37a wird folgender § 37b eingefügt:

„§ 37b Erinnerungsmanagement

(1) Sind die Eltern nicht in der spezialisierten Einrichtung ihrer Wahl erschienen oder haben keinen Termin für die Abklärungsdiagnostik mit dieser vereinbart, meldet die spezialisierte Einrichtung dies unverzüglich an das für die erste Screeninguntersuchung zuständige Labor zurück. Hat die Laborärztin oder der Laborarzt keinen Befund der Abklärungsdiagnostik bis zu diesem Zeitpunkt der Rückmeldung erhalten, kontaktiert diese beziehungsweise dieser die Eltern, um nochmals auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen.

(2) Für die Verarbeitung der personenbezogenen Daten nach Absatz 1 ist eine Einwilligung nach § 32 Absatz 5 einzuholen.“

XX. In § 38 werden die Wörter „abweichend vom § 26 Absatz 4“ gestrichen.

XXI. Der § 40 wird wie folgt neu gefasst:

„(1) Als Anforderungen an die Qualitätssicherung der Labore gelten auch für das Screening auf Mukoviszidose die Regelungen des § 26 Absatz 1, 2, 3 und 5, 6 und 7 entsprechend mit der Maßgabe, dass abweichend von § 26 Absatz 6 der Bericht Angaben zu

der Zahl der untersuchten Proben (Erstscreenings),

Anzahl der abgelehnten Screenings,

Anzahl Proben mit unzureichender Probenqualität,

Anzahl der auffälligen Screeningbefunde,

Anzahl bestätigter Fälle mit Aufschlüsselung nach Konfirmation durch Schweißtest, Leitfähigkeit, zwei CFTR-Mutationen bzw. Mekonium Ileus,

Anzahl CFSPID Fälle,

der Zeitspanne zwischen Probeneingang und Mitteilung des Screeningbefunds an den Einsender, die Anzahl und Art der gemäß § 37 mitgeteilten Screeningergebnisse und die Anzahl der aufgrund auffälliger Konfirmationsdiagnostik angeforderten und mitgeteilten DNA-Mutationsanalysen sowie die Ergebnisse der einzelnen Untersuchungsschritte,

- IRT-Bestimmungen gesamt
- IRT ≥ 99,9 Perzentile (failsafe)
- IRT ≥ 99 Perzentile <99,9 Perzentile
- durchgeführte PAP Untersuchungen
- PAP ≥ 87,5 Perzentile
- Produkt IRT x PAP auffällig
- durchgeführte Mutationsanalysen
- Mutationsanalysen unauffälliges Ergebnis
- 1 oder 2 Mutationen
- den vorliegenden Befunden der Konfirmationsdiagnostik
- Anzahl Schweißtest
- Leitfähigkeit
- 2 Mutationen in der Konfirmation oder Screening
- Mekoniumileus
- CFSPID

enthalten muss. Sofern vorhanden sind Hinweise auf falsch negative Befunde zu berichten.

(2) Es ist sicherzustellen, dass die für die Analyseverfahren festgelegten Grenzwerte laborintern stetig überprüft werden, um die Testgüte der Analyseverfahren zu optimieren. Hierfür erfolgt ein laborinterner Abgleich der Befunde der jeweiligen Neugeborenen aus dem Screening und der nach § 37a übermittelten Befunde aus der Abklärungsdiagnostik.

(3) Zur jährlichen Überprüfung des Mukoviszidose-Screenings müssen die die Laborleistungen erbringenden Ärztinnen und Ärzte im ersten Quartal jedes Jahres der durch den G-BA gemäß § 28 Absatz 1 beauftragten Stelle sowohl patientenanonymisierte, aggregierte Daten als auch die Ergebnisse der Abklärungsdiagnostik in anonymisierter Form in Fällen von positiven Screeningbefunden über ihre Leistungen nach dieser Richtlinie im vorangegangenen Jahr vorlegen.

(4) Zum Zwecke der einheitlichen Dokumentation stellt die unabhängige wissenschaftliche Institution den Laboren detaillierte Vorlagen für die Übermittlung der Daten zur Verfügung.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
65	**DGNS** „Einige der geforderten Parameter können nicht erhoben werden und sollten daher gestrichen werden: • abgelehnte CF-Screenings werden nicht dokumentiert • Anzahl Proben unzureichender Probenqualität wird nicht speziell für CF abgefragt • aufgrund positiver Konfirmation mitgeteilte DNA-Befunde kann nicht angegeben werden • „Produkt IRTxPAP auffällig“ kann momentan nur von einigen Laboren angegeben werden, Angabe erst möglich, wenn Algorithmus angepasst ist“	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Im Nachgang der gegenständlichen Beschlussfassung wird im Rahmen der Befassung zur Prüfung des Algorithmus weiterer Anpassungsbedarf der Parameter in die Beratung aufgenommen.	Die Streichung • Anzahl Proben unzureichender Probenqualität sowie • Produkt IRTxPAP auffällig ist im Beschlussentwurf umgesetzt worden. Redaktioneller Änderungen wurden im Nachgang vorgenommen (Streichung von Dopplungen): Anzahl Schweißtest - Leitfähigkeit - 2 Mutationen in der Konfirmation oder Screening - Mekoniumileus - CFSPID

XXII. § 42 wird wie folgt gefasst:

„§ 42 Evaluation

Die unabhängige Stelle nach § 28 Absatz 1 Satz 1 wird durch den G-BA beauftragt, den jährlichen Screeningreport gemäß § 28 Absatz 1 Satz 1 neben der Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings auch zur Überprüfung des Mukoviszidose-Screenings auf der Grundlage der gemäß § 40 Absatz 1 definierten Daten zu erstellen. §28 gilt entsprechend.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
66	**DGNS** „**Änderungsvorschlag:** ~~Spätestens drei Jahre nach Inkrafttreten der Richtlinie soll~~ Der zuständige Unterausschuss des G-BA soll den Erfolg des Screenings auf Mukoviszidose prüfen und erforderliche Änderungen der Bestimmungen empfehlen. In die Evaluation werden die Daten nach § 40 einbezogen. **Begründung:** Eine (auch wiederholte) Evaluation eines Screeningprozesses ist unbedingt notwendig. Der derzeitige Screening-Algorithmus für Mukoviszidose erzeugt unnötig viele positive Befunde, die sich in der Konfirmationsdiagnostik nicht bestätigen lassen. Eine Überprüfung der wissenschaftlichen Evidenz des gewählten Screeningverfahrens ist unverzichtbar. Daher sollte auch in Zukunft bei sich aus dem Screeningreport ergebenden weiteren Fragestellung eine Evaluation durch eine unabhängige Stelle erfolgen, wie sie für das ENS in §28 (2) vorgesehen ist“	Der G-BA beauftragt eine unabhängige wissenschaftliche Institution mit der Erstellung eines jährlichen Screeningreports. Als Grundlage für die regelmäßige Überprüfung des Neugeborenen-Screenings dienen die in der Kinder-Richtlinie definierten Daten für die Erhebung der Qualitätssicherung. Ergeben sich aus dem jährlichen Screeningreport Evaluationsfragestellungen, so prüft der G-BA die Möglichkeit einer anlassbezogenen Evaluation. Gleichzeitig berät der G-BA aktuell die Prüfung des Mukoviszidose-Screeningalgorithmus.	Aktuell kein Änderungsbedarf
67	**GEKO** „**13. Zu § 42 Evaluation** **Änderungsvorschlag:** Den Satz *„Spätestens drei Jahre nach Inkrafttreten der Richtlinie soll der zuständige Unterausschuss des G-BA den Erfolg des Screenings auf Mukoviszidose prüfen und erforderliche Änderungen der Bestimmungen empfehlen. In die Evaluation werden die Daten nach § 40 einbezogen“* **nicht streichen**.	s.o.	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Begründung: Der derzeitige Screening-Algorithmus für Mukoviszidose erzeugt unnötig viele positive Befunde, die sich in der Konfirmationsdiagnostik nicht bestätigen lassen. Eine Überprüfung der wissenschaftlichen Evidenz des gewählten Screeningverfahrens im Sinne der von der GEKO in ihrer Richtlinie geforderten "kontinuierlichen Evaluation der Struktur-, Prozess- und Ergebnisqualität" (3) ist aus Sicht der GEKO unverzichtbar, um als qualitätssichernde Maßnahme eine hohe wissenschaftliche Aussagekraft der Testung zu gewährleisten und damit zugleich eine unnötige Beunruhigung von Eltern nicht erkrankter Kindern auf ein möglichst geringes Maß zu reduzieren. (3) Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 6 GenDG – in der Fassung vom 26.06.2020 (URL: Richtlinie genetische Reihenuntersuchungen)“		

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

1. Im Titel der Elterninformation wird das Wort „(Personensorgeberechtigten)“ gestrichen.
2. Der Abschnitt „2. Wie kann Mukoviszidose behandelt werden?“ wird wie folgt geändert:

   a. Der Satz „Zurzeit gibt es keine heilende Therapie bei Mukoviszidose.“ wird gestrichen.

   b. Der Satz „Allerdings können Krankheitszeichen durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, so dass die Lebenserwartung von Mukoviszidose-Patienten kontinuierlich gestiegen ist.“ wird wie folgt gefasst: „Die Krankheitszeichen dieser angeborenen Störung können durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, so dass die Lebenserwartung von Mukoviszidose-Patienten kontinuierlich gestiegen ist.“

c. Die Wörter „besonders kalorienreichen“ werden durch das Wort „bedarfsangepassten“ ersetzt.

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

   a. Die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ werden gestrichen.

   b. Vor dem Satz „Die Blutprobe Ihres Kindes wird nach der Untersuchung vernichtet“ werden folgende Sätze eingefügt: „Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenenscreenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes.“

4. Der Abschnitt „5. Wie werden Sie über das Reihenuntersuchungsergebnis informiert und was folgt danach?“ wird wie folgt gefasst: „Das Labor teilt Ihnen innerhalb von 14 Tagen mit, ob der Befund kontrollbedürftig oder normal ist. Über ein normales Ergebnis werden Sie nur auf Ihre ausdrückliche Nachfrage informiert. Bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis wird Ihnen von einer Ärztin oder einem Arzt mitgeteilt, in welcher spezialisierten Einrichtung Sie mit Ihrem Kind eine Abklärungsuntersuchung durchführen lassen können. Diese ist notwendig, um den Screeningbefund zu überprüfen und eventuell Therapiemaßnahmen einzuleiten.

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	Position PatV
Kein Text	Sie werden von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert, um Sie über die mögliche Erkrankung genauer zu informieren sowie um einen Termin zu vereinbaren.

Über die Art der Untersuchung und die Therapiemöglichkeiten werden Sie in dieser Einrichtung umfassend aufgeklärt. Ein kontrollbedürftiges Ergebnis bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose hat. Nur eins von fünf Kindern mit einem kontrollbedürftigen Ergebnis hat tatsächlich Mukoviszidose. Jedoch ist die Wahrscheinlichkeit für eine sogenannte Anlageträgerschaft erhöht. Die Anlageträger sind gesund, können jedoch diese Anlage an ihre Nachkommen weitergeben. In jedem Fall wird Ihnen eine genetische Beratung angeboten, damit Sie sich ausführlich über die Bedeutung dieses Ergebnisses informieren können. In der spezialisierten Einrichtung für Mukoviszidose wird zunächst eine Bestätigungsuntersuchung, in der Regel ein Schweißtest durchgeführt und alles Weitere mit Ihnen besprochen. Dieser Schweißtest ist ungefährlich und schmerzfrei und belastet Ihr Kind nicht. Das Ergebnis wird Ihnen spätestens am Folgetag nach der Untersuchung mitgeteilt. Möglicherweise sind weitere Untersuchungen erforderlich.“

5. Im Abschnitt „6. Sie entscheiden für Ihr Kind!“ werden die Sätze „Ihre Einwilligung umfasst nur die Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sowie die Weitergabe der hierfür erforderlichen personenbezogenen Daten. Wir sind mit der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose und der Übermittlung der hierfür erforderlichen Angaben einverstanden:“ durch folgende Sätze ersetzt: „Ihre Einwilligung umfasst die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sowie die Verarbeitung der hierfür erforderlichen personenbezogenen Daten. Wir sind mit der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose, der Verarbeitung der hierfür vorgesehenen Angaben und im Falle eines auffälligen Befundes mit der Befundübermittlung durch die Laborärztin/den Laborarzt einverstanden. Wir nehmen zur Kenntnis, dass wir im Zuge einer Mitteilung eines auffälligen Befundes am Telefon von der Laborärztin/von dem Laborarzt über das weitere mögliche Vorgehen informiert werden. In diesem Gespräch werden wir um Einwilligung in die 1. Befundweitergabe an eine eventuell im Krankenhaus behandelnde Ärztin oder behandelnden Arzt, 2. Befundweitergabe an eine von uns dann auszuwählende spezialisierte Einrichtung und 3. in die Kontaktaufnahme derselben mit uns sowie die Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung gebeten.“
6. Die Wörter „Datum, Unterschrift mindestens eines/einer Personensorgeberechtigten“ werden durch die Wörter „Datum, Unterschrift mindestens eines Elternteils“ ersetzt.

XXIV. Die Anlage 3 „Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening“ wird wie folgt geändert:

1. Folgende Abbildung wird nach der Überschrift „Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening“ eingefügt:

Sie werden von Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt über die Untersuchung aufgeklärt. Die Untersuchung wird durchgeführt, wenn Sie damit einverstanden sind.
Es wird Ihrem Kind Blut abgenommen und an ein Labor geschickt. Die Kontaktdaten des Labors werden im Gelben Heft dokumentiert.
Der Befund der Untersuchung ist unauffällig, Ihr Kind leidet an keiner der untersuchten Krankheiten.
Der Untersuchungsbefund ist auffällig.
Rückfrage bei Ärztin/Arzt möglich
Sie werden benachrichtigt und gebeten, eine Blutabnahme für eine Kontrolluntersuchung bei Ihrem Kind vornehmen zu lassen.
Die Kontrolluntersuchung ist unauffällig. Ihr Kind leidet an keiner der untersuchten Krankheiten.
Der Befund der Kontrolluntersuchung ist auffällig.
Rückfrage bei Ärztin/Arzt möglich
Sie werden benachrichtigt und Ihnen wird erläutert, wo Sie Ihr Kind für die Abklärungsuntersuchung vorstellen sollen.
Die Abklärungsuntersuchung ist unauffällig. Ihr Kind leidet an keiner der untersuchten Krankheiten.
Der Krankheitsverdacht wird durch die Abklärungsuntersuchung bestätigt.
Therapieeinleitung und weitere Betreuung erfolgen in einer spezialisierten Einrichtung. Hierfür werden Ihre Kontaktdaten an die spezialisierte Einrichtung übermittelt.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
68	**DGNS** **„Anmerkungen** Nach Erfahrung der DGNS werden die Information zum Neugeborenenscreening in der jetzigen Darstellung durch Eltern als sehr komplex und schwer verständlich wahrgenommen. Es sollte unbedingt auf die Verwendung einer einfachen Sprache geachtet werden. Die Elterninformation sollte deshalb auch unter Einbeziehung neuer Informationsmedien wie z.B. Pod- oder Webcast mehrsprachig verständlicher und barrierefrei gestaltet werden). Bei der Erstellung sollten Interessenvertreter der von der Zielkrankheit Betroffenen einbezogen werden. Der Abschnitt zu den einzelnen Krankheiten ist nach internationaler Literatur nicht notwendig, da Einzelheiten zu den Zielkrankheiten für Eltern erst bei einem positiven Screeningbefund (Krankheitsverdacht) wichtig sind.	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.	
	Die DGNS erachtet dabei eine Zusammenlegung der Einwilligungserklärungen zum ENS und Mukoviszidosescreening als sehr sinnvoll, da auch nach den Tragenden Gründen- 98% der Screeninguntersuchungen gemeinsam erfolgen und eine Trennung für die Eltern nicht nachvollziehbar ist und die Akzeptanz für beide Screeninguntersuchungen verringert. Durch neue Therapieoptionen für die Mukoviszidose sind Vorteile eines sehr frühen Therapiebeginns klar erkennbar, die durch die aktuelle Vorgehensweise aber zu Verzögerungen führen.	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	In der Aufklärung werden die Begriffe „Krankheit“, „Erkrankung“ und „Störung“ verwendet, eine Vereinheitlichung wäre hier wünschenswert. Untenstehend sind Änderungsvorschläge für die Elterneinwilligung aufgezählt. Eine finale Prüfung empfehlen wir nach Anpassung der Elterninformation an die weiteren Änderungen in der Kinderrichtlinie nach dem Stellungnahmeprozess. **Ablaufschema** **Änderungsvorschlag:** „Der Befund der Untersuchung ist unauffällig, ~~Ihr Kind leidet an keiner der untersuchten Krankheiten.~~ *Die Untersuchungen haben keine Hinweise auf eine der Zielkrankheiten ergeben“* **Begründung:** Keine der Untersuchungen hat eine Sensitivität von 100%.	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen. Der Änderungsvorschlag wird aufgegriffen. Die Anlage 3 der Kinder-RL wird entsprechend geändert.	Änderung im Beschlussentwurf: „Die Untersuchungen haben keine Hinweise auf eine der Zielkrankheiten ergeben“
69	**DGKJ** „**Anlage 3 Elterninformation:** In der Graphik zum Ablauf der Mitteilung eines auffälligen Befundes muss im ersten orangen Kasten der Text geändert werden. Da falsch negative Befunde bei allen Krankheiten vorkommen können und ein unaufälliger Screeningbefund nicht zwangsläufig alle Zielkrankheiten ausschließt, muss es heißen: **„Der Befund der Untersuchung ist unauffällig, Ihr Kind hat mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit keine der untersuchten Krankheiten“.** Den Eltern wird der Ablauf bei auffälligen Befunden erklärt und die telefonische Befundmitteilung durch den Laborarzt angekündigt. Zusätzlich zu der Einwilligung zur Datenverarbeitung im Rahmen der	s.o. Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	allgemeinen Einwilligung zum Neugeborenenscreening wird dann eine erneute Einwilligung der Eltern zur Befundweitergabe im Rahmen des Telefonats mit dem Laborarzt angekündigt. Dieses Vorgehen halten wir für **problematisch.** Es ist verwirrend/ verunsichernd für die Eltern, die den Schock einer Verdachtsdiagnose verarbeiten müssen. Das Neugeborenenscreening ist als Prozess zu verstehen und es ist **nicht sinnvoll (sogar gefährlich)** an einem besonders empfindlichen Punkt (schnelle Vermittlung der Familie an ein spezialisiertes Zentrum) eine Verzögerung durch eine formale Entscheidung einzubauen. Die Befundweitergabe an das spezialisierte Zentrum ist essentiell, um die entsprechende Diagnostik und Therapieeinleitung zu veranlassen. Eine entsprechende Einwilligung sollte bereits vor dem Screening eingeholt werden.“	auf dieses Dokument verwiesen.	
70	**GEKO** **„11. Zur Anlage 3: Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening** **Allgemeines** Die Elterninformation sollte verständlicher und barrierefrei gestaltet werden (vgl. Richtlinie der GEKO zu den genetischen Reihenuntersuchungen (3)). Bei der Erstellung sollten Interessenvertreter der von der Zielkrankheit Betroffenen einbezogen werden. Zur besseren Verständlichkeit und leichteren Lesbarkeit der Elterninformation empfiehlt die GEKO die Begriffe „Krankheit“, „Erkrankung“ und „Störung“ zu vereinheitlichen und immer von „Krankheit“ zu sprechen. **Einzelbemerkungen**	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	a) Zum Ablaufschema **Änderungsvorschlag:** *„Der Befund der Untersuchung ist unauffällig, Ihr Kind ~~leidet~~* **hat mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit** *~~an~~ keine~~r~~ der untersuchten Krankheiten.“* **Begründung:** Da es bei allen Untersuchungen falsch-negative Befunde gibt, schlägt die GEKO die Formulierung „mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit“ vor. Auch sollte das Wort „leiden“ vermieden werden. (3) Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 6 GenDG – in der Fassung vom 26.06.2020 (URL: Richtlinie genetische Reihenuntersuchungen)“	Vgl. Würdigung lfd. Nr. 68.	
71	**DGKL** „**Anlage 3 Elterninformation** **Ablaufschema** **Änderungsvorschlag:** „Der Befund der Untersuchung ist unauffällig, ~~Ihr Kind leidet an keiner der untersuchten Krankheiten~~. **Die Untersuchungen haben keine Hinweise auf eine der Zielkrankheiten ergeben**“ **Begründung:** Diagnostische Test unterliegen Gütekriterien. Keine der verwendeten Testassays für die zu untersuchenden Zielerkrankungen weisen eine Sensitivität als auch eine Spezifität von 100% auf. Die Aussage, Ihr Kind leidet an keiner dieser untersuchten Krankheiten stellt damit eine Fehlinformation dar.“	s.o.	s.o.

2. In dem Abschnitt „Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?“ werden die Wörter „über 30 Jahren“ durch die Angabe „1969“ ersetzt.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
72	**DGNS** **„„Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?“** **Änderungsvorschlag:** ~~*„Deshalb finden seit 1969 bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt.“*~~ **Begründung:** Der Zeitpunkt der Einführung des Neugeborenen-Screenings war in der DDR und der Bundesrepublik Deutschland – hier auch je nach Bundesland – unterschiedlich. Ist dieses historische Detail für die Aufklärung relevant? Wir bitten um Prüfung, ob der Satz gestrichen werden kann.“	Die Stellungnahme wird begrüßt. Der Vorschlag wird aufgegriffen.	Änderung im Beschlussentwurf: Der Satz lautet wie folgt: „Deshalb finden bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt.“
73	**GEKO** **„b) Zu „Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?“** **Änderungsvorschlag:** *„Deshalb finden seit* **Ende der 60er Jahre** ~~*1969*~~ *bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt.“* **Begründung:** Die Zeitpunkte der Einführung des Neugeborenen-Screenings waren in der DDR und der Bundesrepublik Deutschland – hier auch je nach Bundesland – unterschiedlich.“	s.o.	s.o.

3. Dem Abschnitt „Wann und wie wird untersucht?“ wird folgender Satz angefügt: „Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenenscreenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
74	**DGNS** „Wann und wie wird untersucht? Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenenscreenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden ~~*oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes.*~~ Begründung: Die Aufklärung und Durchführung der Blutentnahme liegt in der Verantwortung des für die Geburt zuständiger/n Ärztin/Arztes.“	Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen. Dem Vorschlag wird nicht entsprochen, da eine Rückfragemöglichkeit während der Durchführung des Neugeborenen-Screenings bestehen soll. Entsprechend dem Abschnitt III. Nummer 5 d GEKO-RL der besagt, dass bei der genetischen Reihenuntersuchung während des gesamten Ablaufs eine angemessene Informations- und Rückfragemöglichkeit bei einer dafür qualifizierten ärztlichen Person zu gewährleisten ist.	Kein Änderungsbedarf
75	**DGKL** „„Wann und wie wird untersucht?“ „Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenenscreenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden ~~oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes.~~“ Begründung: Die vollständige Aufklärung zur Screeninguntersuchung und Durchführung der Blutentnahme liegt in der Verantwortung des für die Geburt zuständigen ärztlichen Personals bzw. der Hebammen und Geburtshelfer. Diese zusätzliche Aufklärungstätigkeit kann durch die im	s.o.	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Screeninglabor tätigen Mitarbeiter nicht gewährleistet werden. Es handelt sich dabei wahrscheinlich um ein telefonisches Aufklärungsgespräch. Eine Authentifizierung kann dabei nicht erfolgen.“		

4. Der Abschnitt „Wer erfährt das Testergebnis?“ wird wie folgt geändert:

   a. Der Satz „In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor.“ wird gestrichen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
76	**DGNS** **„„Wer erfährt das Testergebnis?“** Änderungsvorschlag: Der Satz „In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor“ sollte bleiben. **Begründung:** Siehe §21 Absatz 7 Begründung“	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	Kein Änderungsbedarf
77	**GEKO** **„c) Zu „Wer erfährt das Testergebnis?“** **Änderungsvorschlag:** Der Satz *„In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor“* sollte erhalten bleiben.	s.o.	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Begründung: Die vorgeschlagene Änderung ergibt sich aus den oben ausgeführten grundlegenden Bemerkungen, dass der Einsender weiterhin einen schriftlichen Befund bekommen sollte.“		
78	**DGKL** „„Wer erfährt das Testergebnis?“ **Änderungsvorschlag:** Wir empfehlen die Beibehaltung der bewährten Praxis, den auffälligen als auch den unauffälligen Befund dem Einsender beizubehalten. Der Satz sollte nicht gestrichen werden: *„In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor*“.	s.o.	s.o.

b. Der Satz „In dringenden Fällen wird unverzüglich zusätzlich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen“ wird wie folgt gefasst: „Bei auffälligen Untersuchungsergebnissen wird unverzüglich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen.“

c. Nach dem Satz „Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre persönliche Nachfrage hin mitgeteilt.“ wird folgender Satz angefügt: „Die Kontaktdaten des Labors, an das die Blutprobe geschickt wurde, werden im Untersuchungsheft für Kinder dokumentiert.“

5. In dem Abschnitt „Was bedeutet das Testergebnis?“ wird nach dem Satz „Eine Wiederholung eines Testes kann aber auch notwendig sein, wenn z. B. der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war.“ folgender Satz angefügt: „Wenn Sie Fragen zur Wiederholung der Untersuchung haben, können Sie im Labor anrufen.“
6. Nach dem Abschnitt „Was bedeutet das Testergebnis?“ wird folgender Abschnitt eingefügt: „Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?

Ihnen wird von einer Ärztin oder einem Arzt mitgeteilt, in welcher spezialisierten Einrichtung Sie mit Ihrem Kind eine Abklärungsuntersuchung durchführen lassen können. Diese ist notwendig, um den Screeningbefund zu überprüfen und eventuell Therapiemaßnahmen einzuleiten.

Position GKV-SV/DKG/KBV/KZBV	Position PatV
Kein Text	Sie werden von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert, um Sie über die mögliche Erkrankung genauer zu informieren sowie um einen Termin zu vereinbaren.

Über die Art der Untersuchung und die Therapiemöglichkeiten werden Sie in dieser Einrichtung umfassend aufgeklärt."

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
79	**DGNS** **„„Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?"** **Anmerkung:** Die DGNS unterstützt die Position der PatV, dass die Eltern von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert werden, der sie über die mögliche Krankheit genauer informiert sowie einen Termin zur Vorstellung des Kindes vereinbart."	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	s.o.
80	**GEKO** **„d) Zu „Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?"** **Anmerkung:** Die GEKO unterstützt die Position der PatV, dass die Eltern von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert werden, der sie über die mögliche Erkrankung genauer informiert sowie einen Termin zur Vorstellung des Kindes vereinbart."	s.o.	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
81	**DGKL** **„„Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?“** **Anmerkung:** Die DGKL unterstützt den Vorschlag der DGNS, dass die Eltern von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert werden, der sie über die mögliche Krankheit genauer informiert sowie einen Termin zur Vorstellung des Kindes vereinbart.	s.o.	s.o.

7. Der Abschnitt „Können diese Krankheiten geheilt werden?“ wird wie folgt geändert:

   a. Die Überschrift „Können diese Krankheiten geheilt werden?“ wird wie folgt gefasst: „Wie werden diese Krankheiten behandelt?“

   b. Der Satz „Alle genannten Stoffwechseldefekte, endokrinen und neuromuskulären Störungen sowie Blut- und Immundefekte sind angeboren und können in den meisten Fällen nicht geheilt werden.“ wird gestrichen.

   c. Der Satz „Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden.“ wird wie folgt gefasst: „Die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen können mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden.“

   d. In dem Satz „Ihr Einverständnis umfasst nur die oben genannten Zielerkrankungen sowie die Weitergabe der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings.“ wird das Wort „nur“ durch die Wörter „das erweiterte Neugeborenen-Screening auf“ und das Wort „Weitergabe“ durch das Wort „Verarbeitung“ ersetzt.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
82	**DGNS** „**Änderungsvorschlag:** „Ihr Einverständnis umfasst das erweiterte Neugeborenen-Screening auf die oben genannten Zielerkrankungen sowie die Verarbeitung der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten	Die Stellungnahme wird begrüßt. Änderungen im Beschlussentwurf sind vorgesehen.	Verweis auf Änderungen im Beschlussentwurf zur Anlage 3 der Kinder-RL

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Neugeborenen-Screenings, die Befundmitteilung und -weitergabe im Falle eines auffälligen Befundes. **Begründung:** Die schriftliche Einwilligung der Eltern sollte den vollständigen Screeningprozess, auch das Vorgehen bei einem auffälligen Befund, umfassen. Ziel des Screenings ist es auch auffällige Befund festzustellen und weiter abzuklären Eine Einwilligung für die Befundweitergabe an ein spezialisiertes Zentrum und behandelnde Ärzte sollte schon beim Erstgespräch im Rahmen der Aufklärung zur Screeninguntersuchung erläutert und eingeholt werden.“	Auf weitere Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	
83	**GEKO** „**Ergänzungsvorschlag:** *„Ihr Einverständnis umfasst das erweiterte Neugeborenen-Screening auf die oben genannten Zielerkrankungen sowie die Verarbeitung der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings* **und die Befundmitteilung durch eine ärztliche Person des Labors**.“	s.o.	s.o.
84	**DGKL** „**Änderungsvorschlag:** „Ihr Einverständnis umfasst das erweiterte Neugeborenen-Screening auf die oben genannten Zielerkrankungen sowie die Verarbeitung der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings **und die Befundmitteilung**.“ **Begründung:** Die Einwilligung der Eltern sollte den vollständigen Screeningprozess, auch das Vorgehen bei einem auffälligen Befund, umfassen. Ziel des Screenings ist es, einen auffälligen Befund festzustellen und weiter	s.o.	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	abzuklären. Eine zweite, zusätzliche Einwilligung für die Befundweitergabe an ein spezialisiertes Zentrum sollte schon im Erstgespräch im Rahmen der Aufklärung zur Untersuchung eingeholt werden. Erfolgt dies nicht, verkompliziert es den Prozess und verzögert die weitere Diagnostik und Therapie.“		

e. Der Satz „Wir sind mit der Durchführung der Untersuchung und der Übermittlung der hierfür vorgesehenen Angaben einverstanden.“ wird wie folgt gefasst: „Wir sind mit der Durchführung der Untersuchung, der Verarbeitung der hierfür vorgesehenen Angaben und im Falle eines auffälligen Befundes mit der Befundübermittlung durch die Laborärztin/den Laborarzt einverstanden.“

f. Dem Abschnitt werden folgende Sätze angefügt: „Wir nehmen zur Kenntnis, dass wir im Zuge einer Mitteilung eines auffälligen Befundes am Telefon von der Laborärztin/von dem Laborarzt über das weitere mögliche Vorgehen informiert werden. In diesem Gespräch werden wir um Einwilligung in die 1. Befundweitergabe an eine eventuell im Krankenhaus behandelnde Ärztin oder einen im Krankenhaus behandelnden Arzt, 2. Befundweitergabe an eine von uns dann auszuwählende spezialisierte Einrichtung und 3. in die Kontaktaufnahme derselben mit uns sowie die Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung gebeten.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
85	**GEKO** „**Streichungsvorschlag:** ~~*„Wir nehmen zur Kenntnis, dass wir im Zuge einer Mitteilung eines auffälligen Befundes am Telefon von der Laborärztin/von dem Laborarzt über das weitere mögliche Vorgehen informiert werden. In diesem Gespräch werden wir um Einwilligung in die*~~ ~~*1. Befundweitergabe an eine eventuell im Krankenhaus behandelnde Ärztin oder behandelnden Arzt,*~~ ~~*2. Befundweitergabe an eine von uns dann auszuwählende spezialisierte Einrichtung und*~~	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	~~*3. in die Kontaktaufnahme derselben mit uns sowie die Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung gebeten.*~~“ **Begründung:** Eine zweite Einwilligung für die Befundweitergabe an ein spezialisiertes Zentrum sollte schon beim Erstgespräch im Rahmen der Aufklärung zur Untersuchung eingeholt werden. Der Text sollte dann entsprechend angepasst werden.“		

8. Die Wörter „Datum, Unterschrift mindestens eines/einer Personensorgeberechtigten“ werden durch die Wörter „Datum, Unterschrift mindestens eines Elternteils“ ersetzt.

XXV. Die Änderungen der Richtlinie treten am Tag nach der Veröffentlichung im Bundesanzeiger in Kraft.

2. Weitere nicht zum Beschlussentwurf gehörende Hinweise der Stellungnehmer

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
86	**API** „Wir würden seitens der API gerne die Gelegenheit nutzen, um die Informationen zum SCID wie folgt nachschärfen (Seite 22 und 23 *[im Fließtextdokument]*): *Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)* *Völliges Fehlen einer adaptiven Immunabwehr mit bereits im Säuglingsalter hoher Infektionsanfälligkeit gepaart mit schweren Infektionskomplikationen. Unbehandelt Versterben der meisten betroffenen Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren. Häufigkeit ca. 1/54000 Neugeborene. Strenge hygienische Vorsichtsmaßnahmen und medikamentöse Prophylaxen erforderlich. Stillverzicht bei CMV-positiver Mutter erforderlich. Keine Lebendimpfungen oder Transfusion unbehandelter Blutprodukte. Kurative Therapie mit blutbildender Zelltransplantation vom Fremdspender oder ggf. mit Thymustransplantation vom Fremdspender.*“	Der Hinweis wird dankend zur Kenntnis genommen. Der G-BA wird die vorgeschlagene Änderung in der Elterninformation zur Information zum Schweren kombinierten Immundefekt (SCID) im Nachgang der gegenständlichen Beschlussfassung prüfen.	Aktuell kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
87	**GfH** „1. Es wird ein Unterschied zwischen Mukoviszidose und allen anderen hier untersuchten Erkrankungen gemacht; es sollte darauf hingewiesen werden, dass die Ausführungen bzgl. ärztlicher Veranlassung, Aufklärung, Bedenkzeit, korrekter Befundlauf auch für die anderen Erkrankungen gelten.	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.	-
	2. Die Bewertung pathogener Varianten sollte auf der Basis der zum Zeitpunkt der Untersuchung gültigen ACMG-Kriterien gelten, dies betrifft z.B. §33 (1). Bei der SMA sollte geprüft werden, ob eine Präzisierung dahingehend erfolgen sollte, dass derzeit nur die Exon 7/(8)-Deletion erfasst wird (s. auch Stellungnahme der GEKO vom 29.01.2021). Generell schlagen wir vor, folgende Aspekte zu prüfen: ohne erweiterte Analyse besteht die Gefahr, Therapieoptionen zu verpassen. Möglicherweise ist hier eine Tabelle hilfreich: - Metabolik pathologisch zwei Varianten: CF - Metabolik pathologisch eine Variante: V.a. CF, erweiterte diagnostische molekulargenetische Analyse - Metabolik pathologisch keine Variante: Empfehlungen müsste man von der Sensitivität abhängig machen Angaben zur Sensitivität der metabolischen Parameter fehlen sowie der Hinweis, dass bei unauffälligem Ergebnis eine CF nicht mit letzter Sicherheit ausgeschlossen ist	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Der G-BA wird die vorgeschlagenen Hinweise zum Mukoviszidose-Screening im Nachgang der gegenständlichen Beschlussfassung prüfen.	-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	3. Bei der Mukoviszidose wird nicht darauf hingewiesen, dass die Sensitivität der molekulargenetischen Analyse, die bei nicht extrem erhöhten metabolischen Parametern gefordert wird, vom ethnischen Hintergrund der Eltern abhängt.	s.o.	-
	4. Die Richtlinie spricht immer von Mutationen und nicht von pathogenen Varianten. Es sollte geprüft werden, ob präzise Angaben zu den durch die Tests erfassten Varianten sowie zur Methodik gemacht werden sollten.	s.o.	-
	5. §33 (3) „(3) Das Screening auf Mukoviszidose gilt als positiv, wenn einer der nachfolgenden Befunde vorliegt: IRT ≥ 99,9. Perzentile oder mindestens eine Mutation des Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator-Gens (CFTR-Gens). In allen anderen Konstellationen gilt das Screening als negativ“. Es sollte geprüft werden, ob hier eine Ergänzung in Form einer Erwähnung der Komplettsequenzierung des CFTR-Gens erfolgen sollte. Auch der Einfluss der ethnischen Herkunft einer Familie kann Auswirkungen auf die Detektionsrate für pathogene Varianten haben.“	s.o.	-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
88	**DGNS** **„§ 17 Zielerkrankungen und deren Untersuchung** **Änderung:** „Das Screening auf die Zielerkrankung Nummer 15 wird mit den Messmethoden Tandemmassenspektrometrie, Hochleistungsflüssigkeitschromatographie, Kapillarelektrophorese oder PCR durchgeführt **Begründung:** Für das Screening auf Zielkrankheit 15 werden auch PCR-basierte Verfahren eingesetzt. Wir bitten um Ergänzung.“	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	Kein Änderungsbedarf
	„5. Zu § 20 Zeitpunkt der Probenentnahmen **Abs. 1** **Streichungsvorschlag:** „~~Der optimale Entnahmezeitpunkt ist das Alter von 48 bis 72 Lebensstunden.~~ Die Blutprobe soll nicht vor vollendeten 36 und nicht nach 72 Lebensstunden entnommen werden. In diesem Zeitfenster versäumte Probenentnahmen müssen unverzüglich nachgeholt werden.“ **Begründung:** Die Blutentnahme erst mit >48h ist eher schlechter als die Abnahme zwischen 36-48 Lebensstunden, da der Screeningprozess verzögert wird.“	Eine Überprüfung des Abnahmezeitpunkts wird im Nachgang der gegenständlichen Beschlussfassung vorgenommen.	-
	„10. Zu § 24 Qualifikation der Laborärztin/des Laborarztes **Ergänzungsvorschlag:**	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	In § 24 könnte die Qualifikation der Person im Hinblick auf die Zielkrankheiten und die Kommunikation mit den Eltern gefordert werden. **Begründung** Die Mitteilung eines pathologischen Befundes an die Eltern stellt insofern eine Herausforderung dar, als einerseits die Dringlichkeit der weiteren Untersuchungen vermittelt und andererseits dabei unnötige Verunsicherung möglichst vermieden werden soll. Dabei spielen sowohl die Inhalte als auch die Art der Kommunikation und die emotionale Unterstützung der Eltern eine wichtige Rolle. Die Bedeutung der kompetenten Mitteilung durch eine sowohl über die Prozesse als auch über die Krankheit gut informierten und geschulten Person wird in der Literatur betont. Dies ist unabhängig davon, ob sich der Krankheitsverdacht bestätigt oder nicht.“		
	„**14. Zu §33 Untersuchungsmethoden** Der Screeningalgorithmus sollte dringend geändert werden, um die sehr hohe Anzahl der falsch positiven Befunde zu reduzieren und damit die Zahl der notwendigen Abklärungsdiagnostik zu verringern und weniger Eltern unnötig zu beunruhigen.“	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	-
89	**DGKJ** „***§ 27 Dokumentation der Laborleistungen (3):*** Vernichtung von Restblutproben spätestens nach drei Monaten: Hier schlagen wir eine Verlängerung des Zeitraums auf 12 Monate vor, um bei falsch negativen Befunden eine erneute Untersuchung zur Qualitätssicherung der Labormethoden, aber auch der rechtlichen Klärung für die Familien zu ermöglichen. Die allermeisten Zielkrankheiten werden NICHT innerhalb der ersten drei Lebensmonate verlässlich diagnostiziert, falls das Neugeborenenscreening sie NICHT detektieren	Der G-BA wird eine mögliche Anpassung im Nachgang zur gegenständlichen Beschlussfassung prüfen.	-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	konnte. Eine derartig kurze Aufbewahrungszeit von Restproben ist auch international nicht bekannt.“		
90	**GEKO** **„5. Zu § 20 Zeitpunkt der Probenentnahmen** **a) Abs. 1** **Streichungsvorschlag:** *„~~Der optimale Entnahmezeitpunkt ist das Alter von 48 bis 72 Lebensstunden.~~ Die Blutprobe soll nicht vor vollendeten 36 und nicht nach 72 Lebensstunden entnommen werden. In diesem Zeitfenster versäumte Probenentnahmen müssen unverzüglich nachgeholt werden.“* **Begründung:** Optimal wäre eine Blutentnahme zwischen 36 und 48 Lebensstunden. Um Verwirrung zu vermeiden, schlägt die GEKO vor, den Satz zu streichen.“	s.o. Nr. 88	-
	„10. Zu § 24 Qualifikation der Laborärztin/des Laborarztes **Ergänzungsvorschlag:** In § 24 könnte die Schulung der ärztlichen Person im Hinblick auf die Zielkrankheiten und die Kommunikation mit den Eltern gefordert werden. **Begründung:** „Bei der Befundmitteilung spielen sowohl die Inhalte als auch die Art der Kommunikation und die emotionale Unterstützung der Eltern eine wichtige Rolle. Die Bedeutung der kompetenten Mitteilung eines auffälligen Befundes für ein scheinbar gesundes Neugeborenes durch eine sowohl über die Prozesse als auch über die Krankheit gut informierte Person ist entscheidend für die Compliance der Eltern und in der Literatur anerkannt (1).	s.o.	-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	(1) Vierter Tätigkeitsbericht der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für den Zeitraum vom 01.01.2019 bis 31.12.2021 (URL:4. Tätigkeitsbericht der GEKO)“		

B-6.2 Auswertung von verfristet eingegangenen Stellungnahmen

Es sind keine Stellungnahmen verfristet eingegangen.

B-7 Mündliche Stellungnahmen

B-7.1 Teilnahme und Offenlegung von Interessenkonflikten

Alle stellungnahmeberechtigten Organisationen/Institutionen, die eine schriftliche Stellungnahme abgegeben haben, wurden fristgerecht zur Anhörung am 14. Dezember 2023 eingeladen.

Vertreterinnen oder Vertreter von Stellungnahmeberechtigten, die an mündlichen Beratungen im G-BA oder in seinen Untergliederungen teilnehmen, haben nach Maßgabe des 1. Kapitels 5. Abschnitt VerfO Tatsachen offen zu legen, die ihre Unabhängigkeit potenziell beeinflussen. Inhalt und Umfang der Offenlegungserklärung bestimmen sich nach 1. Kapitel Anlage I, Formblatt 1 VerfO (abrufbar unter www.g-ba.de).

Im Folgenden sind die Teilnehmer der Anhörung am 14. Dezember 2023 aufgeführt und deren potenziellen Interessenkonflikte zusammenfassend dargestellt. Alle Informationen beruhen auf Selbstangabe der einzelnen Personen. Die Fragen entstammen dem Formblatt und sind im Anschluss an diese Zusammenfassung aufgeführt.

Organisation/ Institution	**Anrede/Titel/Name**	**Frage**					
		1	**2**	**3**	**4**	**5**	**6**
Deutsche Gesellschaft für Humangenetik	Frau Prof. Dr. med. Schröck	ja	nein	ja	nein	nein	ja
	Frau Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Holinski-Feder	nein	nein	ja	nein	nein	ja
Deutsche Gesellschaft für Neugeborenenscreening	Herr Dr. Blankenstein	nein	ja	nein	nein	nein	nein
	Frau Dr. Brockow	nein	nein	nein	nein	nein	nein
Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin	Herr Prof. Dr. med. Hoffmann	nein	nein	ja	nein	ja	nein
	Herr Prof. Dr. Rossi	nein	ja	ja	nein	nein	nein
Gendiagnostik-Kommission	Frau Dr. med. Nennstiel	nein	nein	nein	nein	nein	nein
	Frau Prof. Dr. rer. nat. Ceglarek	nein	nein	nein	ja	nein	nein
Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin	Frau Dr. med. Borucki	nein	ja	ja	ja	nein	nein
	Herr Prof. Dr. Nauck	ja	ja	ja	ja	ja	nein

Frage 1: Anstellungsverhältnisse

Sind oder waren Sie innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor angestellt bei einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere bei einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband?

Frage 2: Beratungsverhältnisse

Beraten Sie oder haben Sie innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor ein Unternehmen, eine Institution oder einen Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere ein pharmazeutisches Unternehmen, einen Hersteller von Medizinprodukten oder einen industriellen Interessenverband direkt oder indirekt beraten?

Frage 3: Honorare

Haben Sie innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor direkt oder indirekt von einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband Honorare erhalten für Vorträge, Stellungnahmen oder Artikel?

Frage 4: Drittmittel

Haben Sie und/oder hat die Einrichtung (sofern Sie in einer ausgedehnten Institution tätig sind, genügen Angaben zu Ihrer Arbeitseinheit, zum Beispiel Klinikabteilung, Forschungsgruppe etc.), für die Sie tätig sind, abseits einer Anstellung oder Beratungstätigkeit innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor von einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband finanzielle Unterstützung für Forschungsaktivitäten, andere wissenschaftliche Leistungen oder Patentanmeldungen erhalten?

Frage 5: Sonstige Unterstützung

Haben Sie und/oder hat die Einrichtung (sofern Sie in einer ausgedehnten Institution tätig sind, genügen Angaben zu Ihrer Arbeitseinheit, zum Beispiel Klinikabteilung, Forschungsgruppe etc.), für die Sie tätig sind, innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor sonstige finanzielle oder geldwerte Zuwendungen (z. B. Ausrüstung, Personal, Unterstützung bei der Ausrichtung einer Veranstaltung, Übernahme von Reisekosten oder Teilnahmegebühren ohne wissenschaftliche Gegenleistung) erhalten von einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere von einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband?

Frage 6: Aktien, Geschäftsanteile

Besitzen Sie Aktien, Optionsscheine oder sonstige Geschäftsanteile eines Unternehmens oder einer anderweitigen Institution, insbesondere von einem pharmazeutischen Unternehmen oder einem Hersteller von Medizinprodukten? Besitzen Sie Anteile eines „Branchenfonds“, der auf pharmazeutische Unternehmen oder Hersteller von Medizinprodukten ausgerichtet ist?

B-7.2 Wortprotokoll der Anhörung zum Stellungnahmeverfahren

Das Wortprotokoll der Anhörung am 14. Dezember 2023 ist in Kapitel C-2.4 abgebildet.

B-7.3 Auswertung der mündlichen Stellungnahmen

Die mündlichen Stellungnahmen enthielten keine neuen Hinweise oder Vorschläge, die nicht bereits Gegenstand der schriftlichen Stellungnahmen waren. Somit ergab sich aus den mündlichen Stellungnahmen für den Beschlussentwurf kein Änderungsbedarf.

B-8 Würdigung der Stellungnahmen

Die Würdigung der Stellungnahmen ist in den Tragenden Gründen (siehe Kapitel C-6) abgebildet.

C Anlagen

C-1 Anhang

C-1.1 Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Mitgliedern der Gendiagnostik-Kommission

C-1.2 Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Vertretungen der Labore und spezialisierten Einrichtungen

C-1.3 Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Vertreterinnen der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenenscreening zu Kriterien der Qualitätssicherung

C-1.4 Stellungnahme der Abt. Fachberatung Medizin: Einsatz von 2nd-tier Laborverfahren zur Beratung zum Anpassungsbedarf des Neugeborenen-Screenings

C-2 Unterlagen des Stellungnahmeverfahrens

C-2.1 Beschlussentwurf über eine Änderung der Kinder-Richtlinie: Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 des Gendiagnostikgesetzes: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

C-2.2 Tragende Gründe zum Beschlussentwurf über eine Änderung der Kinder-Richtlinie

C-2.3 Darstellung der Änderungen im Auszug Fließtext Kinder-Richtlinie

C-2.4 Schriftliche Stellungnahmen + Schreiben der BÄK und GEKO

C-2.5 Wortprotokoll zum Stellungnahmeverfahren

C-3 Abbildung der Beschlussunterlagen einer nicht vom Plenum angenommenen Position oder deren Beschreibung

C-4 Stellungnahme der GEKO nach § 16 Absatz 2 des Gendiagnostikgesetzes

C-5 Prüfung durch das BMG gemäß § 94 Absatz 1 SGB V

C-6 Beschluss

C-7 Tragende Gründe

Wortprotokoll

Gemeinsamer Bundesausschuss

einer Expertenanhörung des Gemeinsamen Bundesausschusses im Rahmen des Beratungsverfahrens: Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

Vom 18. Mai 2021

Moderatorin:	**Frau Dr. Thomas**
Beginn:	14:01 Uhr
Ende:	15:41 Uhr
Ort:	Videokonferenz des Gemeinsamen Bundesausschusses Gutenbergstraße 13, 10587 Berlin

Teilnehmer der Expertenanhörung

Universitätsklinikum Halle (UKH):
Herr Prof. Dr. Lessig

Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg (MLU):
Herr Prof. Dr. Rosenau

Bayerisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit (LGL):
Frau Dr. Nennstiel

Klinikum Oldenburg:
Frau Prof. Dr. Petersmann

Gendiagnostik-Kommission (GEKO):
Frau Achilles
Herr Dr. Tönnies

Universitätsklinikum Münster (UKM):
Herr Prof. Dr. Omran

Institut Mensch, Ethik und Wissenschaft Berlin (IMEW):
Frau Dr. Grüber

Beginn der Expertenanhörung: 14:01 Uhr

(Die angemeldeten Teilnehmerinnen und Teilnehmer sind der Videokonferenz beigetreten.)

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Ich heiße Sie herzlich zu unserer Sitzung der AG Kinder willkommen, in der wir mit Ihnen, den Vertreterinnen und Vertretern der Gendiagnostik-Kommission, uns zu Fragen austauschen, mit Ihnen ins Gespräch kommen möchten in Bezug auf die revidierte Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission, die letztes Jahr in Kraft getreten ist und deren möglichen Anpassungsbedarf, der dann auf die Kinder-Richtlinie zurückschlägt.

Ich möchte am Anfang gerne mit einer kurzen Vorstellungsrunde beginnen, sodass wir alle wissen, wer sich hinter den jeweiligen Videoicons verbirgt. Ich schlage vor, dass ich Sie jeweils kurz einzeln aufrufe, so wie ich Sie hier auf meinem Bildschirm sehe und hoffe, niemanden zu vergessen.

Mein Name ist Sybill Thomas. Ich bin Referentin in der Geschäftsstelle des G-BA und leite die AG Kinder nun mittlerweile schon seit einigen Jahren und bin auch mit deren Themen sehr gut vertraut. Ich war schon einmal und bin jetzt wieder auch Gast in der Gendiagnostik-Kommission und heiße Sie hier herzlich willkommen.

[Die Teilnehmerinnen und Teilnehmer stellen sich vor.]

Vielen herzlichen Dank! – Den Grund für unsere Zusammenkunft habe ich vorhin schon kurz skizziert. Wir möchte mit Ihnen gerne ins Gespräch kommen. Es haben sich Änderungen in der Richtlinie der GEKO ergeben, die im letzten Jahr in Kraft getreten ist. Im G-BA haben wir dazu, um den Anpassungsbedarf zu eruieren, auch entsprechend ein Beratungsverfahren im März dieses Jahres eingeleitet.

Wir sind im Moment gerade dabei, auch den rechtlichen Rahmen abzustecken, inwiefern wir hier die GEKO-Richtlinie, so wie sie jetzt existiert, auch umsetzen können, um Anpassungsbedarfe entsprechend auch zu eruieren. Das ist auch der Grund für die Fragen, die wir Ihnen gestellt haben. Vielen herzlichen Dank für die Antworten, die Sie uns übersandt haben.

Ich möchte jetzt gerne die Diskussion eröffnen und gebe das Wort frei. – Herr Rosenau, bitte.

Herr Prof. Dr. Rosenau (MLU): Vielen Dank! – Frau Thomas, vielleicht nur ganz kurz von meiner Seite, gewisser Weise auch als der Sprecher der Gendiagnostik-Kommission, begrüßen wir es außerordentlich, dass unsere beiden Gruppen jetzt ins Gespräch kommen. Wir sind ja beide sehr wichtig, auch, was diese entsprechenden Untersuchungen an den Neugeborenen anbelangt.

Wir würden uns auch wünschen, wenn wir dieses Gespräch dann vielleicht auch nach und nach fortsetzen können, denn wir werden heute sicherlich nicht alle Fragen abschließend regeln. Wir würden Sie gegebenenfalls auch gerne einmal zu uns sozusagen einladen, wobei im Online-Medium es keine große Rolle spielt. Das wollte ich nur vorwegschicken. – Ich glaube, inhaltlich geht es mehr um die Fachfragen, die unsere Fachvertreter dann besser beantworten können.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank, auch Danke schön für die Einladung!

Gibt es Fragen, Antworten? Wer fängt an? – Frau Nennstiel, bitte.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Auch von meiner Seite als AG 11-Leiterin, vielen Dank!

Wir haben uns überlegt, was für uns die wichtigsten Punkte sind, die in der Kinder-Richtlinie überarbeitet werden müssten.

Das ist zum einen die Aufklärung. Ich denke, das ist etwas, woran wir gemeinsam arbeiten müssten. Außerdem ist es generell die Qualitätssicherung, die auch im laufenden Verfahren gewährleistet sein muss. Beispielsweise müssen die Labormethoden dem aktuellen wissenschaftlichen Stand entsprechend immer wieder angepasst werden können. Vielleicht könnte die Kinder-Richtlinie Formulierungen wählen, die das den Laboren auferlegt oder man macht das regelmäßig über die Qualitätsberichte, also dazu sollte irgendwie ein Verfahren gefunden werden.

Dann liegt uns die Befundmitteilung sehr am Herzen, die wir über die Geburtshelfer für unglücklich halten, die die Mütter, die nur zur Geburt kurz ins Krankenhaus gehen, oft kaum kennen; außerdem das Thema, was Sie auch schon angesprochen hatten, Tracking, Konfirmationsdiagnostik, auch Evaluation und Qualitätsbericht.

Ich denke, einige Dinge wären sehr gut, wenn wir sie gemeinsam erarbeiten könnten, gerade beispielsweise die Aufklärung, die auch von Patientenseite auch bei uns aus der GEKO von Patientenseite immer wieder angesprochen wurde.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Lassen Sie mich dazu direkt zurückfragen, Frau Nennstiel: Wo sehen Sie den Änderungsbedarf hinsichtlich der Aufklärung?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Frau Grüber, möchten Sie etwas dazu sagen?

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Bitte, Frau Grüber.

Frau Dr. Grüber (IMEW): Hier möchten wir deutlich machen, dass es uns nicht darum geht, was in der Aufklärung steht, sondern auch wie es formuliert ist. Gerade aus Sicht der Patienten und Patientinnen oder auch von Eltern ist es wichtig im Sinne des Informed Consent, dass sie das verstehen. Nach unserer Einschätzung hilft es nicht, wenn immer mehr Informationen hinzugefügt werden. Sondern wir halten es für notwendig – wie Frau Nennstiel auch sagte – in einem gemeinsamen Prozess dies noch einmal genau zu prüfen. Also: Welche Informationen müssen aus rechtlichen Gründen auch enthalten sein? Aber wie kann auch gewährleistet sein, dass die Personen, die es betrifft, diese Informationen auch verstehen? Alle wissen, es reicht nicht, wenn man nur sendet, man muss auch verstanden werden. Das ist gerade bei diesen Richtlinien auch von besonderer Bedeutung. Deswegen geht es nicht um einzelne Punkte, sondern es geht tatsächlich unserer Ansicht nach um eine grundsätzliche Überarbeitung. Und das ist machbar. Also, wir halten es nicht für eine unlösbare Aufgabe, aber es ist eben anzugehen, auch deshalb, damit wieder richtig Grund ist. Denn, wenn jedes Jahr etwas Neues dazukommt, das wissen Sie auch, erhöht das nicht gerade die Verständlichkeit.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke, Frau Grüber. – Herr Rosenau.

Herr Prof. Dr. Rosenau (MLU): Vielleicht noch eine Ergänzung aus rechtlicher Sicht: Ich glaube, die Verständlichkeit ist in diesem Kontext auch deswegen besonders bedeutsam, weil wir im Augenblick eine besondere Regelung haben, dass es durchaus auch reicht, wenn die Hebammen beispielsweise entsprechend informieren, muss es Rückfragemöglichkeiten bei einer ärztlichen Person geben. Das ist nicht so ganz das Konzept des Gendiagnostikgesetzes. Aber, wenn wir das schon auch so akzeptieren und auch für sinnvoll halten, dass wir es so handhaben, dann ist es umso wichtiger, dass diese Informationsmaterialien gut verstanden werden.

Ob man dann noch darüber hinaus geht – das wäre dann ein weiterer zukünftiger Schritt – und überlegt, ob nicht gleich schon auch vor der Geburt der Arzt, an den sich die Frauen wenden, ein bisschen über diese Untersuchung aufklärt. Das wäre die Idealform. Soweit sind wir ja noch nicht. Aber zunächst müssen wir erst einmal schauen, dass diese Informationsmaterialien dann gut verstanden werden. Das ist, glaube ich, ganz zentral.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Frau U. *[GKV-SV]*, bitte.

GKV-SV: Ich habe eine Frage dazu: Ist es eine Frage, wie es formuliert ist, oder ist es zu viel, zu wenig Information? Denn es sind ja mittlerweile, wie Sie sagen, immer mehr einzelne Erkrankungen dazugekommen. Dadurch ist es natürlich sehr komplex geworden. Die Frage ist natürlich, wenn es nur die Sprache ist, dann könnte man das ja umformulieren. Aber die Frage ist ja auch, ob es zu viel ist in diesen Informationen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Wer möchte antworten? – Frau Nennstiel.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Ich denke, es ist beides. Ich glaube, man muss die einfach komplett auf den Prüfstand stellen. Ich denke, es ist auch Aufgabe der Gendiagnostik-Kommission zu sagen, was aus Sicht des GenDG unbedingt hinein muss und was nicht unbedingt hinein muss. Es wäre sicherlich gut, wenn man – wie Herr Rosenau sagt – schon vor der Geburt eine Aufklärung hätte. – Wir machen jetzt gerade ein Pilotprojet zu einer sogenannten U0, wodurch man vielleicht den Kinderarzt vorher schon die Aufklärung überlassen könnte.

Vielleicht gibt es dann auch eine Website für alle, die sich tiefer informieren wollen, wo sie dann genauere Informationen haben können. Aber jetzt im Moment ist es ehrlich gesagt kaum lesbar. Außerdem gibt es die Elterninformation zum Neugeborenenscreening, zum Hörscreening, zur Pulsoxymetrie, zur CF, das sind vier Teile und ich glaube, dass muss man einfach einmal anpacken, neu aufsetzen. Das ist wahrscheinlich viel einfacher, als daran herumzudoktern. Wir würden uns daran gerne beteiligen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Frau U. *[GKV-SV]*, bitte.

GKV-SV: Meine Frage war auch, ob man nicht wirklich trennen muss, was Aufklärung ist, was gesetzlich vorgeschrieben ist und einen bestimmten Charakter haben muss und das, was man allgemein als Information bezeichnet. Da muss ich sagen, dass es aus den Bereichen von anderen Erkrankungen, Früherkennungserkrankungen viele Add-on-Informationsmöglichkeiten gibt, die gar nichts mit der klassischen Aufklärung zu tun haben, sondern, wo über das Programm, über die Krankheiten und so weiter informiert wird. Das ist jetzt aber losgelöst von Aufklärung. Da könnte man jetzt – was heute viel gemacht wird – mit webbasierten Informationsplattformen und so weiter arbeiten.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Herr Omran.

Herr Prof. Dr. Omran (UKM): Ich denke, was wir alle beobachtet haben, ist ja, dass das Neugeborenenscreening immer komplexer wird. Das führt dazu, dass es schon für den Geburtshelfer, der das ja durchführen soll und beantworten soll, in vielen Teilen gar nicht mehr ganz verständlich ist.

Es gab auch eine gewisse Zögerlichkeit im Bereich des G-BA bezüglich genetischer Diagnostik. Mittlerweile ist es mit dem genetischen SMA-Screening mehr als klar, dass genetische Diagnostik mit diesem neu eingeführten Screeningverfahren für SMA ganz klar flächendeckend eingesetzt wird. Ich glaube, da ist es natürlich wichtig, dass man nun auch präzisierte Informationen darüber gibt, weil es natürlich eine extreme Bedeutung für die Familie hat, was dabei herauskommt. Das muss man natürlich auch wirklich ermöglichen. Ich glaube, dass es eine individualisiertere Sicht geben muss. Das heißt, Menschen, die sagen, ich möchte mehr dazu wissen, ich möchte informierter sein und nicht nur einfach ein Blutstropfen abgeben. Sie müssen auch das Recht bekommen, diese Informiertheit zu erhalten. Und andere Leute sollen nicht erschlagen werden von unseren Informationen. Das ist der Grund, warum wir gemeinsam mit Ihnen daran arbeiten wollen, es allgemeinverständlich zu machen, um auch eine individualisiertere Aufklärung zu erhalten. Das ist auch der Grund, weshalb es dieses Modellprojekt für U0 et cetera geben sollte. – Das ist die Sicht der GEKO. Es gibt eine Evolution im Bereich des Neugeborenenscreenings und dem ist noch nicht in der Aufklärung Rechnung getragen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke! – Frau U. *[GKV-SV]*, dazu?

GKV-SV: Ich habe jetzt gerade das Wort Modellprojekt gehört. Gibt es schon welche? Oder haben Sie aus anderen Ländern oder regional, oder wie auch immer, Erfahrungen, dass hier mehr Informationen vorhanden sind?

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Frau Nennstiel, wahrscheinlich dazu?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Ja. – Wir starten jetzt zum 1. Juli coronabedingt ein Jahr später, als wir das wollten, in Bayern ein Projekt, unterstützt von der Bayerischen Staatsregierung, mit Kinderärzten mit einer sogenannten U0, wo die Mütter und auch die Eltern im letzten Trimenon der Schwangerschaft eine Aufklärung von den Kinderärzten bekommen. Da ist das Neugeborenenscreening neben anderen Dingen wie Impfen und Vitamin K-Prophylaxe und so weiter ein zentraler Baustein.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Frau U. *[GKV-SV]*.

GKV-SV: Gibt es eine Homepage oder Informationen zu diesem Projekt?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Ich schicken Ihnen das Konzept, was wir an die Ethikkommission geschickt haben.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Ich habe eine Nachfrage zu diesem Modellprojekt: Soll die Aufklärung, die dann im Rahmen der U0 stattfindet, die Aufklärung innerhalb der eigentlichen Durchführung des Screenings ersetzen?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Ja, wenn die Eltern schon eingewilligt haben, aufgeklärt sind, bringt es ja mehr. Sie können dann die Einwilligung in die Klinik mitnehmen. Aber das wird erst einmal noch nicht der Standard sein. Sondern das ist jetzt erst einmal einfach ein Projekt, um zu schauen, wie gut es funktioniert, wie gut es von den Eltern und Kinderärzten angenommen wird. Wobei wir schon eine starke Rückfrage haben, bevor es startet.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Frau U. *[GKV-SV]*.

GKV-SV: Ich denke, wir haben vorhin schon einmal diskutiert, wie das mit dieser ganzen Kette mit Befundmitteilungen, Aufklärung und so weiter ist. Da gibt es natürlich rechtliche Probleme in Bezug auf die Aufklärung, weil ja eigentlich das möglichst alles von einer Person gemacht werden sollte, die dann für das Screening die verantwortliche Ärztin ist. Wenn es jetzt so losgelöst wird, dann entspricht es eigentlich gar nicht mehr den formalen Regelungen des Gendiagnostikgesetzes.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Ich denke, Sie weisen hier auf den § 9 GenDG hin?

Herr Dr. Tönnies (GEKO): Vielleicht kann ich etwas dazu sagen, denn wir hatten diese Idee einmal in der AG angesprochen. – Vielleicht kann Herr Omran auch etwas dazu sagen.

Der Punkt war, die Aufklärung auf bereitere Füße zu stellen, losgelöst natürlich erst einmal von der Tatsache, dass es uns bewusst ist, dass die verantwortliche ärztliche Person, die Person ist, die die Aufklärung und Einwilligung nach GenDG vollziehen muss, das ist vollkommen klar.

Es ging ein Stück weit in unserer Debatte in der AG auch darum, zu sagen, dass – das war eben auch das Stichwort von Herrn Omran bezüglich der individualisierten Situation –, wenn Eltern ein Informationsbedürfnis haben, dass sie auch den Zugang zu einer solchen Information bekommen.

Das Angebot war, zu sagen, das könnte bei Kinderärzten passieren oder sie könnten das tun. Aber es ist nicht gleichzusetzen mit der Frage, ob sie dann die verantwortliche ärztliche Person werden. Auch darüber kann man natürlich diskutieren, ob es so gehen kann. Aber primär ging es um ein zusätzliches Informationsangebot, das auch mehr Raum, Zeit und individuelle Herangehensweise lässt, als ein möglicherweise in der Realität stattfindendes Zweiminutengespräch um die Geburt herum beziehungsweise kurz nach der Geburt, ganz losgelöst von der Tatsache, dass wir natürlich auch wissen, dass die verantwortliche ärztliche Person, diejenige ist, die die Einwilligung zur Untersuchung später oder in dem Kontext selbst als verantwortliche ärztliche Person einholen muss. – Vielleicht kann Herr Omran dazu noch mehr sagen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Herr Omran, wollen Sie dazu direkt antworten, oder solle ich erst einmal Frau Nennstiel herannehmen?

Herr Prof. Dr. Omran (UKM): Gerne kann ich etwas dazu sagen. – Im Prinzip ist es das, was ich eben versucht habe, anzudeuten, dass eigentlich die Komplexität enorm zugenommen hat. Eigentlich hat das schon lange begonnen, aber bei der Mukoviszidose wurde es ja klar. Beispielweise wissen wir, wenn ein Patient mit Mukoviszidose positiv getestet ist, besteht die Wahrscheinlichkeit, dass ein Heterozygoten-Trägerstatus extrem hoch ist. Also, wir wissen das ja. Natürlich hat das auch unmittelbar für die Familie Bedeutung. Wenn Leute sagen: „Ich möchte gerne über bestimmte Dinge etwas mehr wissen“ oder „ich habe ein SMA und bin positiv getestet für mein Kind“, dann hat das auch eine extreme Bedeutung für den Heterozygotenstatus.

Es gibt natürlich Dinge, wo Menschen mehr und mehr auch sagen „ich möchte darüber aufgeklärt werden, wenn es wichtig ist“. Das möchten sie vielleicht im Vorhinein, bevor die Situation emotional schwierig nach der Geburt auftritt. Was wir eigentlich sagen, ist, dass es bei so einer komplexen Situation nicht in Ordnung ist, wenn man eine Aufklärung falsch zu einfach macht, also eine Aufklärung macht, die so einfach ist, dass es suggeriert: „Ach, das hat ja gar keine Bedeutung für meine Familiengeschichte.“ Aber das hat sie ja möglicherweise. Und für die Menschen, die mehr wissen wollen, finden wir, sollte natürlich auch das Recht auf Informiertheit gelten. Umgekehrt wollen wir es auch nicht überbürden. Das ist der Grund, warum wir denken, dass man jetzt beispielsweise schon vor einem Modellprojekt zumindest Rückfragemöglichkeiten erarbeiten muss, um den Menschen gerecht zu werden.

Ich sehe im Alltag oft, dass nach den Geburten auf einmal die Guthrie-Untersuchung gemacht wird und dann gefragt wird: „Stimmen Sie dem und dem, und dem zu?“ Das gab es beispielsweise damals beim Modellprojekt zum SMA-Screening und so weiter. Und das ist natürlich für die einzelnen Mütter in der Regel gar nicht so einfach. Das ist hoch emotional und zumindest für die, die das wünschen, sollte man Rückfragemöglichkeiten erarbeiten.

Ich glaube, das ist der Hintergrund, wo wir eigentlich hinwollen. Wir wollen eigentlich eine informiertere Gesellschaft. Das führt auch dazu, dass nach meiner Meinung auch eine höhere Akzeptanz da ist. Denn, wenn wir in eine Geburt hineingehen und sind hinterher vielleicht auch ein bisschen überfordert, dann haben wir auch ein bisschen Angst, dass vielleicht auch die Akzeptanz gar nicht so hoch ist. – Ich weiß nicht, wie ist gegenwärtig die Akzeptanz vom CF-Screening?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Die ist sehr gut, knapp schlechter als vom gesamten Neugeborenenscreening. Also die Akzeptanz ist sehr gut.

Herr Prof. Dr. Omran (UKM): Wir haben natürlich immer Sorgen, dass eventuell auch die Akzeptanz nachlässt, wenn auf einmal vielleicht auch etwas falsch läuft.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Frau Nennstiel, Sie haben sich dazu noch gemeldet.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Ich möchte gleich auch an die Juristen ganz provokativ fragen: Wenn eine Mutter oder die Eltern zur U0 zum Kinderarzt gehen und werden dort über das Neugeborenenscreening aufgeklärt und stimmen zu, dann wäre das die verantwortliche Person. Abgenommen werden kann das Screening ja dann in der Geburtsklinik, wenn die Einwilligung vorliegt, und dann würde ich den Befund wieder diesem Kinderarzt, mit dem die Mutter ja wirklich schon ein ausführlicheres Gespräch hatte, mitteilen. Und dieser Kinderarzt würde die Eltern informieren. Das wäre doch für die Eltern viel besser als ein Gynäkologe, der sich nicht auskennt.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Herr Rosenau, bitte.

Herr Prof. Dr. Rosenau (MLU): Ich denke, das wäre eine mögliche Lösung. Ich habe eben auch schon die ganze Zeit überlegt, wer denn eigentlich in diesem ganzen Prozess die verantwortliche ärztliche Person sein sollte. Und wenn das schon in so einem frühen Stadium so initiiert wird, dann würde ich auch diese Rolle dem Kinderarzt oder der Kinderärztin zuschreiben. Ich denke, das ist vertretbar. Man muss auch sehen, dass im Augenblick nach dem bisherigen Prozedere möglicherweise gar nicht wirklich eine verantwortliche ärztliche Person tatsächlich aufklärt. Das muss man auch immer ein bisschen im Blick behalten.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Frau Grüber, bitte.

Frau Dr. Grüber (IMEW): Ich frage jetzt einmal alle vom G-BA: Entspricht das, was wir Ihnen jetzt erzählen, Ihren Erwartungen? Sie haben detaillierte Fragen gestellt, und wir haben geantwortet. Wollen Sie noch etwas anderes; wollen Sie mehr; wollen Sie fertige Konzepte haben? Oder reicht es Ihnen, wenn wir auf dieser Ebene so diskutieren?

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Herr Schm. *[KBV]*, bitte.

KBV: Ich meine, was Sie jetzt mit der U0 andeuten, mit allem, was Sie dazu gesagt haben, ist natürlich ein wirkliches Kernproblem. Dieses Kernproblem geht zunächst einmal über die normale Information bei Standarddiagnostik pathologisch im Neugeborenenscreening, wo wir durch die Umfrage wissen, dass das bundesweit sehr unterschiedlich läuft. Wir wissen auch alle, dass es immer noch eine Grenzgruppe gibt, die trotz aller Strategien und Bemühungen nicht richtig erfasst wird, woran das auch immer liegt. Das liegt nicht immer an den Informationswegen. Das kann auch durchaus an den Leuten selbst liegen.

Wir haben uns eigentlich die letzten Monate schon sehr intensiv damit beschäftigt und sehen, dass wir uns in einem sehr engen juristischen Korsett bewegen, das irgendwo zwischen den Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes liegt, aber auch durch die ganzen Datenschutzvorschriften, die aus allen möglichen Ecken das Sachgebiet beeinflussen. Das geht bis hin zu den Kinderrechten und wie Kindswohlaspekte in diese ganze Betrachtung miteinzubeziehen sind.

Ein ganz wesentlicher Faktor ist, dass eben die Wege der Informationen durch diese gesetzlichen Rahmenbedingungen äußerst problematisch sind. Nach unseren jetzigen Erkenntnissen ist es nicht ohne weiteres möglich, dass das Labor beispielsweise den Kinderarzt anruft. Wir haben das unter dem Aspekt Ihrer U0 natürlich noch nicht geprüft – das ist mir heute neu, dass das geplant ist –, aber ich glaube nicht, dass das viel an der Aussage ändert. Und überhaupt die ganzen Informationswege zwischen den Playern: Die Player sind ja primär der Gynäkologe und die Hebamme als Einsender; dann haben wir das Labor; dann sind die dritten Player die Eltern in der ganzen Geschichte und der vierte ist dann das spezialisierte Zentrum, das in Anspruch genommen wird; und der fünfte ist dann der betreuende Hausarzt, also was Sie als Kinderarzt in der Regel benannt haben. Und die Informationswege zwischen diesen sind mit Dornen gesät mit juristischen Einschränkungen, Verboten und Kommunikationssperren.

Was Sie jetzt beispielsweise gesagt haben, dass dann das Labor direkt mit dem Kinderarzt Kontakt aufnimmt, ist – was ich jetzt die letzten Monate mitbekommen habe – im Moment

selbst mit Entbindungserklärungen *[i.S. einer Einwilligung]* und allem Möglichen überhaupt nicht möglich. Ich denke, es wäre ein sehr guter Weg, wenn der behandelnde Arzt später dann in dem Konzept schon auch bei der U0 der vorbehandelnde Arzt wäre. Ich denke aber, dass es ein richtiger Ansatzpunkt ist. Man muss daran arbeiten. Denn wir haben de facto zwar ein unheimlich gutes Screening in Deutschland. Wir haben eine unheimlich gute Erfassung. Wir haben auch eine gute Umsetzung des Ergebnisses dieses Screenings. Aber wir wissen alle auch, dass wir – ich kann die Zahlen nicht sagen, weil es keine soliden belastbaren Zahlen gibt – zehn, vielleicht auch zwanzig Prozent der Fälle haben, wo das später mit der Umsetzung in der Klinik, in der Betreuung und all diese Dinge nicht so ganz richtig funktioniert oder zum Teil auch überhaupt nicht funktioniert. Wobei das auch wieder ganz viele Ursachen hat. Das liegt durchaus auch an den Eltern; das liegt an der Familie; das kann an Kommunikationswegen liegen. Da gibt es ganz viele Möglichkeiten.

Aber, wenn alles gut funktioniert, haben wir immer zum Schluss eben noch dann Eltern, die das nicht richtig weiterverfolgen. Und die Eltern sind bei der Geschichte der Schlüssel des ganzen Genehmigungsverfahrens. Wenn sie nicht mitmachen, wird es schwierig. Also, das ist ein ganz, ganz schwieriges Thema. Die U0 ist sicher ein interessanter Aspekt, den ich beispielsweise bisher nicht auf dem Schirm gehabt habe, muss ich sagen, ich weiß nicht, wie es bei den anderen ist. Aber, ob das die Durchsetzungsmöglichkeiten verbessert, ist etwas, was wir wirklich erst einmal prüfen müssen.

Also ich sage noch einmal: Nach unserem jetzigen Erkenntnisstand darf das Labor den Kinderarzt nicht anrufen. Sondern es darf nur den Einsender informieren. Und in ganz extremen Notfällen vielleicht noch die Eltern, wenn Notstandsklauseln eingreifen. Aber, wie gesagt, es wäre wichtig und richtig, dass wir uns in diesem Kontext gemeinsam daranmachen, einen Weg zu suchen. Denn das Ergebnis muss bei der Sache sein, dass jedes Kind, was akut versorgungsbedürftig ist, auf diesen – ich sage mal – Flowchart, der zum Schluss entstehen muss, erfasst wird und in seiner Kindeswohlbetrachtungsweise angemessen berücksichtigt wird. Ich glaube, das ist sehr schwierig zu erreichen, wenn wir die rechtlichen Grundlagen einhalten wollen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank, Herr Schm. *[KBV]*, dass Sie den Aufschlag gemacht haben, wie wir jetzt versuchen, uns an dieses Gebiet heranzutasten. – Ich habe als nächstes Herrn Omran auf der Rednerliste.

Herr Prof. Dr. Omran (UKM): Herr Schm. *[KBV]*, ich kann Ihnen nur beipflichten. – Ich habe vor kurzem ein Gutachten geschrieben, wo es darum ging, dass ein Hypothyreosescreening angeblich zu spät bei dem Kinderarzt eingetroffen war; man konnte kompliziert erkennen, dass der Geburtshelfer es übers Wochenende verschickt hat. Demnach ging das per Fax an den Geburtshelfer; dann muss der Geburtshelfer das erst einmal interpretieren; dann muss er herausfinden, wer der betreuende Arzt ist; schickt es an den betreuenden Arzt; bis das wieder da ist, ist wieder Wochenende; und dann geht es weiter, dann muss der die richtigen Entscheidungen treffen. – Das ist nicht trivial.

Die Frage dahinter war: Ist das zu spät? Dann war die Frage: Wer hat hier die Verantwortung, dass dieses Neugeborenenscreening vom Labor wirklich zeitgerecht wieder eintrifft? Es wurde verschickt; dann kam heraus, dass die Post zu spät geschickt hat, dass die Post möglicherweise nicht vernünftig delivered hat; Dinge mit Ein- und Ausgangsstempel wurden verglichen. Das zeigt uns die hohe Komplexität dieses Ablaufes.

Ich denke, es ist natürlich klar, dass es auch eine durchführende Verantwortung desjenigen gibt, der die Blutprobe entnimmt. Da gebe ich Ihnen vollkommen recht. Es ist mehr als klar, dass es bei der Einwilligung des Patienten durch die U0 darum geht, dass eine informierte Entscheidung da ist. Man kann nach meiner Meinung auch darlegen, wo der Befund hinterher hin soll; das macht auch Sinn. Aber natürlich hat derjenige, der das Neugeborenenscreening abnimmt, vor Ort ist es die Hebamme, die natürlich ein System haben muss, wie man sicherstellt, dass dann auch etwas eintrifft.

Es kann ja postalisch etwas auch ganz verloren gehen, und muss dann gucken, wenn nichts kommt, warum nichts ankommt. Da reden wir dann wirklich über Tracking, und wir reden darüber, dass in diesem Bereich sehr, sehr wenig geregelt ist.

Ich habe dann versucht beim G-BA für dieses Gerichtsgutachten, irgendwelche verwertbaren Informationen zu suchen. Ich habe gar keine gefunden. Es gibt von der Screening-Kommission eine Richtlinie, die auf einmal Daten einfügt. Was aber auch ganz interessant ist, denn es sind ja nur Richtlinien. Die Frage ist, wenn ich dafür keine Leistung bekomme, wie komplex soll dann der Arzt das alles machen müssen.

Ich finde es hoch kompliziert. Ich würde eigentlich denken, wenn man jetzt die Gelegenheit hat, darüber nachzudenken, dann sollten wir auch wirklich im Sinne des Kindes – und ich gebe Ihnen vollkommen recht, unser Punkt muss der sein, dass die Kinderrechte gewahrt sind, dass sie eine optimale Therapie bekommen – uns Gedanken machen, was wir anpassen müssen, damit es funktioniert. Das jetzige System hat nach unserer Meinung gewisse Lücken. Unter anderem in dem Tracking sehen wir Unterschiede, und manchmal sind möglicherweise auch von Land zu Land Unterschiede. Und es ist auch nicht fair, dass ein Land sich etwas mehr kümmert und ein anderes vielleicht etwas weniger. Deswegen ist, was Herr Schm. *[KBV]* sagte, vollkommen richtig, dass wir da vielleicht sehr dezidiert gucken können.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Frau Nennstiel.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Noch einmal die Frage an die Herrn Schm. *[KBV]*, vor allem an Herrn Rosenau und die Juristen: Warum darf der Befund mit Einwilligung der Eltern nicht jemand anderes als dem Gynäkologen mitgeteilt werden? Wenn die Eltern einwilligen, dass ein Zentrum, dass ihr Kinderarzt den Befund bekommt, warum muss das an den Einsender gehen, der von der Krankheit in der Regel wenig versteht? Das war noch einfacher als es um Hypothyreose und PKU ging, das haben wir alle im Studium gelernt. Aber inzwischen ist es so komplex und so schwierig, dass ich nicht verstehe, warum das nicht anders gehen soll und gerne wüsste, was da juristisch dagegensteht und ob das nicht vielleicht abänderbar ist.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Hier Rosenau, Sie sind direkt angesprochen.

Herr Prof. Dr. Rosenau (MLU): Das Problem ist die Mitteilungsregelung im § 11 GenDG, die zum Ziel hat, diese hochsensiblen Informationen nach Sicht des Gendiagnostikgesetzes möglichst nicht so weit zu streuen. Allerdings haben wir, wenn ich mich recht entsinne, schon relativ früh in der GEKO auch gemeint, dass mit entsprechender vorheriger Aufklärung der betroffenen Person das auch einem Dritten mitgeteilt werden kann, weil es um den Schutz dieser Person geht. Das haben wir auch schon so gesehen, und so wird das meines Erachtens auch präferiert. Man müsste auch noch einmal schauen, es gibt dazu eine ganz frühe Mitteilung, wo das so festgehalten wurde. Das hatte eigentlich andere Hintergründe, jetzt nicht unseren Kontext betreffend, aber das könnte man auch, denke ich, hier auf unseren Kontext übertragen. *[Anm. GF: siehe 5. Mitteilung GEKO als Anlage 1 des Wortprotokolls]*

Etwas schwieriger ist die Frage, die Herr Schm. *[KBV]* angesprochen hat, ob ein Kinderarzt in der U0 schon – wenn wir das so wollen – die Untersuchung vornehmende Person ist. Man könnte natürlich auch „Untersuchungen vornehmend“ entsprechend auslegen und weit auslegen. Das hat bisher nur niemand gemacht, weil das noch nie so die Fragestellung war. Wenn wir sagen, das ginge nicht, wir können das nicht so weit auslegen, dann müssen wir natürlich an den Gesetzgeber heran und das GenDG selbst ändern, was aber sehr illusorisch ist, wie wir alle wissen, dass sich da etwas ändern wird.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Können Sie vielleicht ein Beispiel nennen – die Frage geht jetzt an Frau Nennstiel oder auch Herrn Rosenau –, was die Schutzwürdigkeit des Kindes betrifft. Das haben Sie ja gerade benannt, Herr Rosenau, dass man hier aufgrund der Schutzwürdigkeit des Kindes den § 11 Absatz 3 anders legen kann.

Denn, wir haben uns diese Frage natürlich auch gestellt und uns auch dazu rechtlichen Rat eingeholt und haben das auch schon vor und zurück diskutiert. Uns ist kein direktes gutes Beispiel eingefallen, wo wir gesagt haben, genau da ist die Schutzwürdigkeit des Kindes betroffen, und deshalb kann man das hier anders auslegen. – Frau Nennstiel, Herr Rosenau?

Herr Prof. Dr. Omran (UKM): Vielleicht kann ich etwas dazu sagen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Gerne, Herr Omran.

Herr Prof. Dr. Omran (UKM): Am Ende des Tages sind das alles die Erkrankungen, wo die Uhr tickt. Also bei der spinalen Muskelatrophie ist es ja so: Ich muss so früh wie möglich, nämlich vor der klinischen Präsentation anfangen zu behandeln, weil ich weiß, dass die Patienten, die ich präventiv behandele, ein deutlich besseres Outcome haben. Das heißt, je früher – es gibt auch schon publizierte Daten – ich anfange mit der Modifikation der Transkripte oder aber der Gentherapie desto besser ist das Outcome. Dazu gibt es klare Daten. Wenn wir das einführen, muss man natürlich alles dafür tun, dass die Kinder nicht zu spät identifiziert werden.

Zweiter Punkt ist: Das sind all die lebensgefährlichen stoffwechselerkrankten Patienten. Wir haben eine Reihe von Kindern, die zu uns kommen, die aufgrund von Stoffwechseldefekten noch quasi an der Grenze dessen sind. Das heißt, wenn man sie ein bisschen zu spät identifiziert, kommen sie auf die Intensivstation, haben eine Hyperammonämie und haben eine ganz schwere Entgleisung. Wir haben da einige Patienten, wenn man die nur ein, zwei Tage früher identifiziert hätte, dann hätte man auch ein besseres Outcome; sie sind sonst geistig schwer behindert; sie haben gar keine Chance mehr, wenn sie dann Ammoniakwerte haben von 1 500 und dialysiert werden müssen. Sie sind alle geistig behindert durch die eine Entgleisung.

Ich denke, wenn man sagt, dass wir diese lebensgefährlichen Erkrankungen screenen und weil wir für diese lebensgefährlichen Erkrankungen wissen, dass die Uhr tickt, dann können wir eigentlich nicht guten Gewissens sagen, wir haben hier nicht die Verpflichtung, ein optimales zeitliches Management zu haben. Das würde ich denken, wäre der Weg, wie ich das begründen würde als Kinderarzt. Aber das kann auch eine falsche Sicht sein, weil ich kein Jurist bin.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Ich denke, Ihre Sicht ist als Kinderarzt ganz bestimmt richtig und nachvollziehbar. In welchen rechtlichen Grenzen wir uns dann nachher bewegen, das müssen dann wiederum die Juristen einschätzen. – Aber ich habe als nächste Frau G. *[PatV]* auf der Rednerliste.

PatV: Erst einmal vielen Dank, Herr Rosenau, für Ihre rechtliche Einschätzung seitens der GEKO, dass Sie den § 11 Absatz 3 vielleicht da gar nicht so streng sehen.

Wie Frau Thomas schon sagte, hat die AG natürlich auch rechtliche Stellungnahmen eingeholt und das Ergebnis war eigentlich schon, dass es durchaus streng zu sehen ist und dass die Ergebnisse nicht an andere mitgeteilt werden dürfen, eigentlich wirklich nur an die betroffene Person, sprich das Kind. Deswegen merken wir jetzt auch im Gespräch die Schwierigkeit, was rechtlich möglich ist und was nicht.

Ich weiß nicht, ob ich jetzt die Frage vielleicht auch einmal an Herrn Glaubitz stellen kann, ob vor dem Hintergrund der Argumentation über die Schwere, die Bedeutung, der Wichtigkeit des Informationstransfers, die wir jetzt gerade von Herrn Omran gehört haben, dann vielleicht eine andere Einschätzung möglich ist, oder ob das immer noch nicht schwerwiegend genug ist. Es gibt ja einen gewissen Bewertungsspielraum, so wie ich es verstanden habe.

Herr Glaubitz (BMG): Das Kind hat sicherlich nicht nur das Recht auf informationelle Selbstbestimmung, sondern auch andere Rechte, die zu beachten sind. Insofern sind bei solchen Entscheidungen immer mehrere Rechtsgüter zu berücksichtigen, die dann abgewogen werden müssen.

Aber der Grundgedanke des § 11 Absatz 3 ist schon der Schutz des Rechts auf informationelle Selbstbestimmung und dass die genetischen Daten beziehungsweise die Ergebnisse der genetischen Untersuchungen und Analysen nicht an andere übermittelt werden, sondern nur in dem dort – also in § 11 – vorgesehenen Pfad.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Herr Tönnies, bitte.

Herr Dr. Tönnies (GEKO): Ich wollte nur kurz ergänzen, weil Herr Rosenau das eben angesprochen hatte, und auch noch einmal zu dem, was eben besprochen wurde, die Wege der Information, des Ergebnisses und so weiter: Die GEKO hatte das zunächst in einer Mitteilung kundgetan im Zusammenhang mit Vertretungsrecht und solchen Geschichten, wo es wirklich auch darum ging, dass das schnell Informationen an die ratsuchende Person gelangen kann, auch wenn die Ärztin oder der Arzt im Urlaub ist, oder was auch immer. Das ist dann aber alles auch originär eingearbeitet worden. Also, das steht jetzt alles auch so in der Aufklärungsrichtlinie. Nach meinem Kenntnisstand hatten wir da auch schon das Verständnis, das in der GEKO dahingehend herrschte, dass bei vorliegender Einwilligung – das war auch damals im Zusammenhang mit dem CF-Screening schon aufgekommen, so wie das Usus ist auch in anderen Laboreinrichtungen oder genetischen Einrichtungen –, bei Aufklärung mit Einwilligung des Ratsuchenden auch Ergebnisse an weitere Ärzte mitgeteilt werden können. So haben wir das jedenfalls gesehen, eben aus praktikablen Gründen, erstens aus Erfahrungsgründen, aber zum zweiten auch, um mögliche Wege zu verkürzen, wie Herr Omran das auch gut dargestellt hat.

Ich wollte nur noch einmal eines klarstellen, nicht dass das so aussieht, als würde hier ersatzweise eine ärztliche Person auftreten. In der Debatte in der GEKO ist immer der § 11 auch so verstanden worden, wie es in der Begründung des Gesetzes auch steht, dass also nicht aus rein formalen Gründen die verantwortliche ärztliche Person, die die Aufklärung macht und die Einwilligung entgegennimmt, die Person ist, die das Ergebnis bekommt. Das hat auch ganz wichtig damit zu tun, dass es eine fachkompetente Person ist. Wir hatten dann auch in unserer Definition in der Richtlinie gesagt, wenn eine verantwortliche ärztliche Person aus physischen Gründen beispielsweise nicht das Ergebnis an die Patientin oder den Patienten weitergeben kann, dass die Ersatzperson entsprechend genauso fachkompetent sein muss.

Wenn man das jetzt zurückzieht auf den Gedanken, den wir am Anfang geäußert hatten, wo es um die Frage zu dem Thema U0 ging, also eine Aufklärung möglicherweise entsprechend durch den Kinderarzt als verantwortliche ärztliche Person erfolgt, dann würde logischerweise sie diese Stelle einnehmen, dass sie dieses Ergebnis mitgeteilt bekommt. Es geht nicht darum, dass der Kinderarzt oder die Kinderärztin in der jetzigen Debatte die Information möglicherweise sinnvollerweise auch haben sollte, ersatzweise die Information bekommt. Natürlich bekommt immer die verantwortliche ärztliche Person auf jeden Fall das Ergebnis der genetischen Untersuchung.

Aber wir haben das schon so gesehen, dass Patientinnen und Patienten, also auch außerhalb des Neugeborenenscreenings, außerhalb genetischer Reihenuntersuchungen, die Möglichkeit haben sollten, darin einzuwilligen, dass auch anderen Personen das mitgeteilt wird. Nach unserem Verständnis war es immer auch so gemeint, dass wirklich diese Fachkompetenz der verantwortlichen ärztlichen Person das wesentliche ist und eben nicht Ergebnisse in alle Welt gestreut werden und möglicherweise die ratsuchende Person dieses Ergebnis dann von jemand anderen mitgeteilt bekommt. Das sollte in dem Fall so nicht der Fall sein. Wenn man das über die verantwortliche ärztliche Person regelt, denke ich, sind wir auf einem ganz normalen Gleis. Aber es geht nicht um ersatzweise Mitteilung, das ist ganz wichtig, so steht es auch nicht in der Richtlinie.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank, Herr Tönnies. – Ich habe jetzt Herrn Rosenau auf der Rednerliste.

Herr Prof. Dr. Rosenau (MLU): Ich habe nur noch eine Ergänzung zu dem, was schon Herr Omran und Herr Tönnies auch gesagt haben: Das Ziel muss sein, von dem Kind einen Schaden abzuwenden. Das ist unsere oberste Marschroute, dass wir dem Kindeswohl gerecht werden, dass dann durchgesetzt und vertreten wird durch die Eltern.

Es kann durch den Regelungsparagraphen 11 sein, dass es zu Verzögerungen bei der Befundmitteilung kommt, die für das Kind fatale Folgen haben könnte. Aus diesem Grund hatten wir schon damals 2012 auch gesagt, dass es auch mit Einwilligung einen anderen Weg geben muss, wenn man schon von vornherein weiß, dass es Schwierigkeiten gibt. Und es ist zu fragen, inwieweit jetzt bei der Kinder-Richtlinie auch entsprechende Situationen vorliegen, dann könnte man auch mit dieser Einwilligung argumentieren. Ich würde jetzt nicht mit einer mutmaßlichen Einwilligung kommen. Wir haben ja die Eltern, die in das Neugeborenenscreening einwilligen müssen und die könnten dann auch die entsprechende Einwilligung in die Weitergabe an eine bestimmte sachkundige Person einwilligen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Okay. – Herr Schm. *[KBV]*, bitte.

KBV: Frau Thomas, Sie haben vorhin gefragt: Wo kann man das ableiten, dass irgendetwas den § 11 noch im Sinne des Kindes stärkt? Ich denke, dazu müssen wir in das SGB VIII gehen, das ist ja ein relativ neues Gesetz, es ist erst vier, fünf Jahre alt. Im SGB VIII § 8 ist der Schutzauftrag bei Kindswohlgefährdung definiert. Der gibt auch genau den Weg vor, dass das natürlich über die Eltern zu gehen hat, aber er beschreibt auch – dieser Paragraph ist im SGB immerhin zwei, drei Seiten lang –, dass das Kindeswohl an oberster Stelle zu stehen hat. Ich würde bitten, dass unsere Juristen sich einmal abseits unseren normalen SGB V-Schauspiels diesen § 8 SGB VIII ansehen. Daraus leitet sich aus meiner Sicht nämlich ab, dass wir durchaus Möglichkeiten haben, im Sinne des Kindeswohls tätig zu werden und in Ihrem Sinn, Herr Rosenau, das relativ breit zu interpretieren im § 11, weil wir da abgesichert sind über das SGB VIII. Und das ist genau der Weg, den unsere Kinderschutzgruppen zurzeit gehen, die wir immer breiter jetzt haben. Das läuft alles im Prinzip über das SGB VIII § 8. Und das hebelt auch das Schweigerecht, die Schweigepflicht und all diese Dinge sehr stark aus. Aber bitte, das sollen die Juristen bearbeiten. Ich kann nur den Tipp geben, dass das ein Weg ist, mit dem wir sehr viel arbeiten.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke schön, Herr Schm. *[KBV]*. – Herr F. *[KBV]*, bitte.

KBV: Ich würde sogar noch weiter gehen. Ich würde ins Grundgesetz Artikel 6 schauen. Letztlich und endlich sind die Eltern verantwortlich für die Kinder. Es ist doch nur eine Theorie, dass ein Neugeborenes seine informelle Selbstbestimmung wahrnehmen könnte. Wie soll das denn gehen? Es kann nur über die Eltern gehen. Und wenn Gefahr in Verzug ist – und darum geht es nur –, ist eine andere Situation gegeben.

Ich mache ein Beispiel: Wenn ein Kind meinetwegen eine Chromosomenanomalie, ein Turner-Syndrom hat, das zunächst einmal keine Konsequenz hat, da ist das doch anders zu bewerten, als wenn es einen MCAD-Defekt hat, wo es vielleicht in einer Woche tot ist. Ich denke, man kann ungleiches nicht gleichbehandeln. Dazu müssten sich, glaube ich, die Juristen auch einmal untereinander austauschen, weil wir hier auch sehr unterschiedliche Sichtweisen übrigens haben. – Ich finde es sehr schön, was Sie sagen, Herr Rosenau, das kommt meiner Vorstellung sehr viel näher als das, was ich heute sonst gehört habe.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Frau Grüber, bitte.

Frau Dr. Grüber (IMEW): Wobei ich Herrn Rosenau niemals so verstanden habe, als wolle er das Gendiagnostik-Kommission *[gemeint: GenDG]* außer Kraft setzen. Vielleicht können wir auch noch einmal einen Schritt zurückgehen, und vielleicht können wir noch einmal, weil jetzt die Kollegen und Kolleginnen von der GEKO verschiedene Stellen auch genannt haben.

Wir haben uns Gedanken darüber gemacht, wie im Sinne des GenDG und im Sinne des Kindes auch die entsprechenden Paragraphen zu interpretieren sind. Wir haben sie jetzt mündlich vorgetragen und ich denke, es wäre ein leichtes – da schaue ich jetzt die Geschäftsstelle an – noch einmal die Stellen auch herauszusuchen, wo wir uns schon die Gedanken gemacht haben und das dann auch dem G-BA zur Verfügung zu stellen. Man muss nicht immer das Kind mit dem Bade ausschütten.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank, Frau Grüber. – Wenn es bereits verschriftlichte Stellungnahmen, Mitteilungen oder wie auch immer das sich genau im Wortlaut verhält in der Geschäftsstelle beziehungsweise von der GEKO gibt, dann sind wir natürlich über die Übermittlung dessen sehr dankbar.

Frau Dr. Grüber (IMEW): Da habe ich jetzt zu viel versprochen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Herr Tönnies müsste mal in die Kamera schauen.

Herr Dr. Tönnies (GEKO): Der Herr Tönnies kann immer schlecht beides. Und wenn ich in die Kamera schaue, sehe ich nicht, was ich schreibe, wenn ich gerade einen Auftrag bekomme. Aber ich versuche, zu multitasken, aber als Mann ist das immer ganz schwer.

Ich versuche nebenbei herauszufinden, was Frau Grüber genau meint, aber ich bin mir sicher durch eine kurze Rückfrage bei ihr, bekommen wir das noch heraus. Sobald wir etwas gefunden haben, bekommen Sie auch etwas schriftlich. Es wird sich sicher auf die Aufklärungsrichtlinie und auf die davor gemachten Mitteilungen der GEKO beziehen, denn aus den Protokollen werden wir sicherlich nicht zitieren, aber über diese Fragestellung haben wir uns sicher Gedanken gemacht und wir können da etwas formulieren, da bin ich mir ziemlich sicher.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Gut, wunderbar oder uns auch hinweisen – also Richtlinien haben Sie gerade auch schon genannt –, auf etwas, wo wir vielleicht noch einmal Honig daraus ziehen können. – Jetzt aber Herr Lessig.

Herr Prof. Dr. Lessig (UKH): Vielen Dank! – Ich möchte vielleicht an das anknüpfen, was Herr Schm. *[KBV]* gerade gesagt hat. Ich habe nämlich parallel genau dasselbe gemacht wie er, also ich habe mal geschaut, was denn so die Kindeswohlgefährdung für rechtliche Möglichkeiten bietet. Und da ist genau das, was Herr Schm. gesagt hat, der § 8a aus dem SGB VIII aus meiner Sicht auch eine wichtige Grundlage, worauf man aufbauen kann.

Zusätzlich möchte ich in die Diskussion einfach noch einmal einen rechtsmedizinischen Blickwinkel mit hineinbringen, wo wir uns ja weiter ab und zu mit fatalen Ausgängen, was das Kindeswohl angeht, zu beschäftigen haben. Da ist es immer am Ende so, dass dann die Strafverfolgungsbehörde in dem Fall natürlich prüft, ob die Informationskette entsprechend eingehalten worden ist. Meines Erachtens ist es da so, dass eine Informationspflicht gegenüber denjenigen schon besteht, wenn durch eine zeitliche Verzögerung eine Gefährdung des Kindeswohls, also hier eine verspätete Therapie, eintritt. Ich denke, das sollten wir bei der weiteren Diskussion im Hinterkopf behalten.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke schön, Herr Lessig, auch für das Beispiel. – Herr Rosenau, bitte.

Herr Prof. Dr. Rosenau (MLU): Noch einmal kurz an Herrn Schm. *[KBV]*: Es ist in der Tat so, wenn Sie zwei Juristen fragen, bekommen Sie drei unterschiedliche Meinungen. Ganz klar schwarz oder weiß ist das nie, auch bei uns, in unserem Fach nicht. – Bei dem SGB VIII und dem § 8a hätte ich ein bisschen Bedenken, weil es doch eine sehr spezielle Materie ist.

Aber die Kindeswohlidee finden Sie auch ganz zentral und in übergreifenden Gesetzen, wie im § 1666 Bürgerliches Gesetzbuch. Letztlich geht es hier darum, wie es auch im Grundgesetz verankert ist, dass alles dem Kindeswohl zu dienen hat, darüber besteht letztlich kein Streit.

Die Frage ist immer nur, wie weit man das Kindeswohl für Auslegungen aktiviert, die sich so unmittelbar aus dem Gesetz vielleicht nicht ergeben. Dass alles um das Kindeswohl geht und dass auch das Gendiagnostikgesetz natürlich nicht gegen das Kindeswohl aufgestellt sein will, das, glaube ich, ist relativ unstrittig.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Herr Lessig noch einmal, bitte.

Herr Prof. Dr. Lessig (UKH): Ich möchte in dem Zusammenhang noch ergänzen, dass wir Rechtsmediziner regelmäßig gegen die ärztliche Schweigepflicht verstoßen, weil wir bei Kindeswohlgefährdung diese Informationen, die wir erheben, an die Strafverfolgungsbehörde weitergeben. Es hat, soweit das aus unserem Fach bekannt ist, noch nie ein Verfahren gegen einen Rechtsmediziner gegeben.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Aber vielleicht gegen den G-BA. *[lächelt]*

KBV: Das trifft uns in der Pädiatrie auch so, wenn wir Verdacht auf Kindeswohlgefährdung an die Jugendhilfe melden. Auch da gibt es meines Wissens bisher keine Strafverfolgung gegen die Kolleginnen und Kollegen, die dies getan haben.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Wenn wir jetzt von der inhaltlich vertieften Diskussion einmal auf so eine Metaebene gehen und uns folgendes überlegen: Wie müsste dann der Datenfluss aussehen, auf das genau dieser Aspekt, den wir hier jetzt schon so vertieft betrachtet haben, minimiert werden kann, also dass das Kindeswohl gefährdet ist? – Frau Nennstiel, bitte.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Das eine ist, wenn wir eine U0 haben, dann müsste das Labor dem Kinderarzt, der auf der Einwilligung vermerkt ist, der müsste auf der Testkarte zusätzlich zum Einsender angeben sein, einen auffälligen Befund mitteilen. Das hat den Nachteil, dass man auch dem Einsender zumindest mitteilen müsste, dass die Karte angekommen ist, damit er weiß, dass ein Befund da ist.

Wir haben in Bayern ja schon eine ähnliche Lösung mit einer Einwilligung, und da ist es so, dass, wenn die Eltern eingewilligt haben, ist es auf der Testkarte vermerkt, und dann wird beim auffälligen Befund das entsprechende Zentrum informiert, und dieses Zentrum ruft die die Eltern an. Das hat den großen Vorteil, dass die Eltern direkt rückfragen können. Also erstens, dass das Zentrum weiß, wie viele der auffälligen Befunde bestätigen sich nachher. Das heißt beispielsweise bei CF, wenn die Eltern sofort erfahren, dass vier von fünf auffälligen Befunden sich nicht bestätigen, ist das schon einmal eine große Hilfe.

Das zweite ist, dass sofort ein Termin ausgemacht werden kann zur weiteren Diagnostik, dass die Eltern alle Fragen stellen können, dass der Experte die Fragen beantworten kann. Das kann ein Gynäkologe nicht, und das können wir auch von den Gynäkologen nicht erwarten, geschweige denn von Hebammen, dass sie diese ganzen Krankheiten, diese ganzen schwierigen Therapien, den positiven prädiktiven Wert und ähnliches kennen.

Und es bewährt sich sehr. Wir haben auch eine Befragung gemacht bei Eltern im Vergleich zu Heidelberg, wo das Verfahren ein anderes ist, und haben gesehen, dass es sehr viel weniger Beunruhigung gibt, dass die auffälligen Befunde sehr viel schneller abgeklärt werden, dass die Eltern sehr viel zufriedener sind. Es gibt auch Untersuchungen dazu, dass die Art der Information über eine Erkrankung bei den Eltern das spätere Compliance im Rahmen der Erkrankung mitbestimmt.

Ich kann Ihnen auch ganz schreckliche Dinge erzählen, die früher bei uns passiert sind, warum wir wirklich auf diesen Weg gegangen sind auch mit Zustimmung unseres Ministeriums, dass eine Mutter in der Klinik, die noch keinen Milcheinschuss hatte, gesagt bekommt von dem zuständigen Gynäkologen „wenn Ihr Kind nicht trinkt, dann stirbt es“ und ähnliche Dinge, also das sind wirklich dramatische Sachen. Deshalb haben wir gesagt, es muss sich irgendetwas ändern, und das würde ich auch wirklich dem G-BA sehr ans Herz legen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Wenn ich einmal zurückfragen darf, Frau Nennstiel: Sie sehen hier im Prinzip einen Kinderarzt, der in dem Team mit enthalten ist. Was ist, wenn es das erste Kind ist und Eltern noch gar keinen Kinderarzt haben, was machen wir dann?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Ich denke, es sind zwei Dinge. Wenn ich die U0 habe und vorher schon bei einem Kinderarzt war, dann habe ich dort einen Ansprechpartner. Wenn ich keinen Ansprechpartner habe oder wenn ich noch keine U0 habe, dann geht es über das Zentrum für die spezifische Krankheit. Also nur, wenn ich jetzt beispielsweise Verdacht auf einen MCAD-Mangel habe, dann ruft jemand aus der Stoffwechselambulanz die Eltern an und sagt: „Wir haben hier einen auffälligen Befund, kommen Sie morgen zu uns; schauen Sie, dass Ihr Kind zwischendurch zumindest Glukoselösung zu trinken bekommt.“ – Oder ähnliches.

Also, es gibt die zwei Wege: Entweder mit der U0, das wäre das neue Konzept oder wie bisher, dass der Spezialist oder beispielsweise das CF-Zentrum anruft, wenn das Kind wirklich alt genug ist, dass man einen Schweißtest machen kann und sagt: „Wir haben diese Woche, morgen oder übermorgen, einen Termin für einen Schweißtest, kommen Sie dann; vier von fünf Schweißtests sind unauffällig und der läuft so und so ab, bringen Sie das und das mit“ und so weiter. Also: Entweder Kinderarzt oder Experte.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Ich habe noch eine kurze Rückfrage: Wie realisieren Sie dann die freie Wahl der Eltern, was es ja gibt, bezüglich der entsprechenden Zentren, die sie dann aufsuchen können oder auch nicht – ich weiß, die Realität sieht anders aus –, aber diese freie Auswahlmöglichkeit gibt es ja nun, wie realisieren Sie das in diesem Konzept?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Wir haben das große Glück, dass wir ein Flächenland sind, und die Entfernungen relativ groß sind in Bayern und dass sich die Universitätskliniken, wo es nur in Augsburg und in München zwei große Kliniken gibt; die einigen sich, das ist festgelegt im Labor, die einen südlich der Autobahn, die anderen nördlich der Autobahn oder ähnliche Dinge. Also, wir haben vorher einen Kreis von allen Experten, die sich treffen und gemeinsam das festlegen, wie wir das verteilen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Das ist dann von der anderen Richtung her gedacht? Gut. – Herr Schm. *[KBV]*, bitte.

KBV: Frau Nennstiel, ich lobe immer schon das bayerische Screeningkonzept mit der Information der Eltern. Es ist sehr schön, dass jetzt einmal die Macherin dieses Konzeptes selber das Wort ergriffen hat und das ein bisschen näher erläutert hat.

Man darf aber nicht vergessen, Frau Nennstiel, dass bei uns in Bayern auch dann schon der Gesetzgeber oder die Regierung unterstützen musste, dass das auch im Rahmen der Bundesgesetzgebung nicht möglich gewesen wäre, das so zu machen. Ich weiß nicht genau, was da im Hintergrund lief, das wissen Sie besser. Aber ich weiß, dass da sehr viel gelaufen ist, dass wir da hingekommen sind. Dieses Konzept können wir auf Bundesebene zurzeit nicht umsetzen.

Aber trotzdem: Ich glaube, es ist wirklich ein beispielhaftes Konzept. Denn wir haben ja eine ganz vertrackte Lage. Wir haben rein juristisch die Möglichkeit, dass der Laborarzt informiert wird und dass die Eltern informiert werden.

Wir wissen oft nicht, wer der Kinderarzt ist. Wir müssen dann, wenn der Laborarzt da alleine hängt und die Eltern nichts tun, eine Empfehlung geben für ein Zentrum. Das muss auch geregelt werden. Da gibt es Konkurrenzprobleme, die wir bundesweit erst einmal beachten müssen jetzt, auch wenn es in Bayern nördlich und südlich der Autobahn geregelt ist.

Prinzipiell ist die Frage von Frau Dr. Thomas wichtig. Wir können das nicht einfach legen, dass das Labor irgendein ihm genehmes Zentrum – sage ich jetzt einmal negativ – einfach informiert. Also zum Schluss bleibt wirklich der Weg; der Kinderarzt ist unzuverlässig, nicht in der Arbeitsweise, aber sehr oft noch nicht bekannt, gerade bei Erstgebärenden zu dem Zeitpunkt und schon gar nicht den Entscheidungsträgern im Labor bekannt. Die Eltern wissen es vielleicht sogar. Das wäre mit einer U0 zu umgehen; da könnte man ein gutes Konzept haben. Aber die U0 haben wir für die Entscheidungsfindung jetzt im Moment nicht.

Ich denke im Grunde, wir müssen versuchen, eine Lösung hinzubekommen, wie es etwa in Bayern läuft, dass eben das Labor die Erkenntnisse weitergibt und dann aber eine Rückmeldung des Labors von dem Zentrum, wo es in der Regel landet, bekommen muss. Und wenn diese Meldung nicht positiv ist, dass dann, wenn man das weiß, es eventuell ein Hausarzt macht.

Man muss bei diesen Dingen wirklich den § 8 oder § 16 vom SGB VIII heranziehen, dann greifen die auch wirklich. Das sind ja ganz wenig Fälle. Wir sind inzwischen im Promillebereich, wenn es um diese Fälle geht. Aber wenn wir so etwas machen, müssen wir das bis zum Ende durchdenken. Und dann müssen eben notfalls diese anderen Mechanismen greifen, dass im Extremfall das Jugendamt eingeschaltet wird. Und das Jugendamt hat im § 8 definiert, wie es weiterarbeitet. Das geht bis hin zum Gerichtsentscheid, der eilbedürftig sein kann, bei entsprechenden Krankheiten.

Ich denke, wir kommen aus der Nummer nicht heraus. Wir werden es nicht mit dem Gynäkologen lösen; werden es – so leid es mir tut – auch nicht mit den Kinderärzten lösen, weil sie nicht zu einhundert Prozent flächendeckend zu dem Zeitpunkt allen der Beteiligten bekannt sind, vielleicht wissen es zum Zeitpunkt der Geburt noch nicht einmal die Eltern selber. Deswegen bleibt uns nur die Achse Labor und spezialisiertes Zentrum. Beim spezialisierten Zentrum müssen wir mit dem Konkurrenzgebot aufpassen. Das kann man lösen.

Wir brauchen auch sicher – Frau Nennstiel, Sie wissen das besser wie ich – einige flankierende Gesetzesänderungen. Also, die Nummer ist nicht einfach. Das wird man nicht in einem Gespräch von einer halben Stunde hier lösen. Man kann nur sagen: Wir haben ein gutes Muster in Bayern, was funktioniert. Man kann vielleicht einmal versuchen, an diesem Muster das fortzuentwickeln, um ein vernünftiges Konzept für ganz Deutschland aufzustellen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Frau G. *[PatV]*, bitte.

PatV: Wenn ich Frau Nennstiel richtig verstanden habe, kann es praktisch nur über das spezialisierte Zentrum funktionieren, weil wir noch keine U0 haben und auch auf absehbare Zeit auch nicht haben werden.

Ich möchte jetzt gerne an Herrn Omran die Frage richten: Aus dem SMA-Pilotprojekt konnte man das einwilligungsbasiert regeln. Ich weiß da von Eltern, aber auch von Ärzten, dass damit gute Erfahrungen gesammelt wurden, dass das spezialisierte Zentrum die Eltern kontaktiert hat. Das würde ab Oktober, wenn das SMA-Screening live geht, entfallen. Dann wäre das nicht mehr so; dann gibt es nicht mehr die Möglichkeit, dass das Labor oder dass Sie direkt die Eltern kontaktieren. Können Sie vielleicht dazu noch einmal ausführen, wo Sie die Wichtigkeit und Bedeutsamkeit für den ganzen Prozess sehen?

Herr Prof. Dr. Omran (UKM): Es ist jetzt so, dass alle Patienten, die sich für die Therapie der spinalen Muskelatrophie entschieden haben, Zentren haben, die alle sehr, sehr engmaschige, gute zeitliche Abläufe etabliert haben.

Wir haben mittlerweile bei uns sieben Kinder gentherapiert, und wir haben uns genau angeschaut, wie schnell bekommen wir beispielsweise einen genetischen Befund. Wir bekommen ihn innerhalb von 24 Stunden. Wenn wir wollen, bekommen wir einen zweiten, innerhalb von 48 Stunden. Das heißt, wir können diese Diagnosen extrem schnell stellen. Das führt natürlich dazu, dass diese Patienten so schnell wie möglich sicher sind und dass wir so schnell wie möglich mit jeglichen Therapieverfahren auch beginnen können. Es ist so, dass wir im Moment sehr, sehr schnell switchen müssen mit der SMN2-Modifikation oder etwas später der Gentherapie.

Ich glaube, es macht wirklich Sinn, Zentren zu kennen, die sich auskennen. Als Beispiel: Wenn jemand hört Gentherapie – ich habe Fortbildungen bei den Niedergelassenen für das neue Screening –, dann sagen alle sofort: „Ja, Herr Omran, das ist ja dann ganz schwierig." Was machen sie, dann müssen sie vielleicht einen ZVK legen in Narkose. Wir machen das über einen ganz normalen kleinen Pikser an der Hand. Die Gentherapie läuft über die Vene. Das ist so, als ob Sie ein bisschen Flüssigkeit geben. Das ist alles, wenn sie diese Erkrankungen kennen, dann können Sie natürlich sehr schnell beruhigen. Dann können Sie auch darlegen, wie wenig es gegenwärtig mit diesen Therapieverfahren gibt.

Ich glaube, dass man gerade bei tödlichen Erkrankungen und auch schweren Erkrankungen, die dazu führen, dass es schwere Behinderungen gibt, es wichtig ist, wirklich frühzeitig spezialisierte Zentren an Bord zu haben. Ansonsten entstehen unnötige Ängste. Denn, wenn Sie jetzt „spinale Muskelatrophie" googeln, dann bekommen Sie Ergebnis im Netz, wo Sie denken „oh Gott, was habe ich hier gemacht?" Nur wir machen ja dieses Screening, damit diese Bilder nicht mehr entstehen. Die gibt es nicht mehr; die sind Geschichte. Das ist für mich als Arzt wie ein Wunder.

Ich glaube, deswegen sollten wir schon – wie Herr Schm. *[KBV]* das beschreibt – diesen Weg gehen. Wir müssen schneller die richtige Information an die Eltern bringen. Frau Nennstiel hat das sehr schön beschrieben, dass diese Ängste durch Fehlinformationen wahnsinnig sind. Da muss man ganz, ganz vorsichtig sein. Also, da muss man wirklich aufpassen.

Umgekehrt muss man auch beispielsweise Bescheid wissen, welche Therapien es gibt, ob SMA-Varianten, die noch eine ganz, ganz, ganz schlechte Prognose haben, die sind auch extrem selten: SMN, SMR, den SMA Typ 0 muss man auch wissen, den gibt es auch noch. Also, Sie müssen ein gewisses Spezialwissen haben.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke, Herr Omran. – Frau Petersmann.

Frau Prof. Dr. Petersmann (Klinikum Oldenburg): Aus meiner Sicht hat das Kindeswohl hier ganz viel mit Handlungssicherheit der beteiligten Personen im Alltag zu tun. Es wurde jetzt schon mehrfach festgestellt, dass es ein sehr gutes Programm ist. In der Natur der Sache liegt es, dass die Sachen selten sind. Hier soll extrem hohes Expertenwissen zum richtigen Zeitpunkt an der richtigen Stelle verfügbar sein. Viele Spielregeln, die der Gesetzgeber zurecht vor Augen hat und für schützenswürdig hält, können dann nicht mehr funktionieren.

Wir alle verstehen das Recht mit Auswahlmöglichkeiten, aber Zentrenbildung ist etwas, was der Gesetzgeber durchaus vor dem Hintergrund der Qualität vorantreibt. Hier wird es in Anführungszeichen – nicht negativ gemeint – „auf die Spitze getrieben" zurecht, weil es ein so hohes Expertenwissen ist, dass nicht für alle Erkrankungen, aber eben doch für einige, zum richtigen Zeitpunkt verfügbar sein muss, damit das in den richtigen Bahnen läuft. Und so verrückt kann man gar nicht denken, wie es im Alltag kommt. Da kommen die Screeningkarten am Samstag und dann erreichen Sie da niemanden mehr, und dann geht das ganze Spiel los. Während wir hier in der Entscheidungsfindung sind, wie wir damit umgehen sollen, treffen natürlich die handelnden Personen, die nicht das Glück haben, in Bayern zu leben, Entscheidungen, die vielleicht nur die zweitbesten sind, aber für sie vielleicht ethisch besser vertretbar sind.

Vielleicht können wir über diesen Weg mit „Handlungssicherheit schafft Qualität und dient dem Kindeswohl“ gehen. Ich glaube, das kann man überhaupt nicht laut und deutlich genug sagen und versuchen zu erklären, dass dann die anderen Spielregeln vielleicht nicht so hoch bewertet werden sollten.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke schön. – Frau Nennstiel, Sie haben sich noch einmal gemeldet?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Genau. – Ich wollte nur noch einmal darauf hinweisen: Wir haben eine sehr seltene Erkrankung, und wir haben wenige Zentren. Wir haben eigentlich nur zwei Gebiete, in denen mehrere Zentren dann wirklich konkurrierend sein können. Das eine ist das Ruhrgebiet oder der Großraum Nordrhein-Westfalen und das andere ist Berlin. Ansonsten sind die Zentren sehr gut verteilt. – Das ist das eine.

Das zweite ist, dass wir bei den neuen Krankheiten ja überall eine Arbeitsgruppe haben, die die Zentren bestimmt, die entsprechend gute Konfirmationsdiagnostik leisten, die gute Therapie leisten können, also die Qualitätskriterien erfüllen und das gemeinsam in ihrer pädiatrischen Arbeitsgemeinschaft machen. Insofern glaube ich, ist das Problem gar nicht so riesig groß.

Zum anderen: Vielleicht gäbe es auch noch eine andere Möglichkeit, dass das Labor beispielsweise mit einem Kinderarzt, der sich sehr gut auskennt, kooperiert, der den Eltern dann auch verschiedene Zentren anbietet und sie trotzdem gut informieren kann. Vielleicht gibt es auch da irgendwo eine Zwischenlösung. Zum Beispiel bei SCID haben wir da überhaupt kein Problem. Es sind eigentlich nur CF und Hypothyreose, wo wir viele haben, die das behandeln.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke schön. – Frau Kalthoff hat noch eine Frage.

Frau Kalthoff (G-BA): Jetzt ist leider Herr Rosenau schon weg, wahrscheinlich hätte er die Frage am besten beantworten können. Meine konkrete Frage ist: Auf welcher Rechtsgrundlage würden Sie dann eine entsprechende Datenübermittlung aus Sicht der GEKO stützen, wenn es um die Informationsmitteilung seitens des Labors an die spezialisierte Einrichtung geht?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Wir haben es in Bayern auf die Elterneinwilligung begründet, dass die Eltern vorher darüber aufgeklärt sind und eingewilligt haben.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): – Herr Lessig, haben Sie vielleicht auch eine Antwort?

Herr Prof. Dr. Lessig (UKH): Zur Rechtsmedizin gehört ein bisschen juristisches Grundwissen. Aber eine exakte Antwort kann ich auf die Frage natürlich nicht geben, da wäre wirklich Herr Rosenau der Ansprechpartner gewesen. Aber: Ich denke, was Frau Nennstiel gesagt hat, dass die Eltern darüber ausdrücklich aufgeklärt werden, was den Befundtransport angeht und dann eine Zustimmung vorliegt. Das ist aus meiner Sicht die sicherste Variante.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke schön. – Frau G. *[PatV]*.

PatV: Das ist das, was Herr Glaubitz vorhin auch sagte. Der § 11 Absatz 3 funktioniert ja eben nicht, denn die betroffene Person ist das Kind und die Eltern können nicht für die betroffene Person zustimmen. Das funktioniert ja eben nun leider gerade nicht, so wie jetzt gerade vorgeschlagen. In Bayern funktioniert es nach meinem Verständnis nur, weil im Land Bayern Regelungen getroffen wurden. Das Problem ist ja gerade eben, dass die Eltern eben nicht für das Kind die Zustimmung erteilen können, dass die Daten an andere weitergegeben werden. So hatte ich das verstanden.

Herr Glaubitz (BMG): Vielleicht darf ich ganz kurz einwerfen, dass das die Rechtsauffassung der Rechtsabteilung des G-BA ist und nicht die Rechtsauffassung des BMG.

PatV: So war eigentlich schon mein Verständnis, weil Sie sagten, dass das nur in ganz besonderen Ausnahmefällen dann funktioniert, dass die Eltern für die betroffene Person einwilligen können, weil das Kind die betroffene Person ist.

Herr Glaubitz (BMG): Aus meiner Sicht sind hier ein paar Sachen durcheinander gegangen. Also, so wie ich die Rechtsauffassung des G-BA beziehungsweise der Rechtsabteilung dazu verstanden habe, bezog sich diese ganze Argumentation nur auf die Möglichkeit der Einwilligung in die Mitteilung an Dritte, nicht auf die Mitteilung an die Eltern. Also die verantwortliche ärztliche Person kann natürlich die Ergebnisse der genetischen Untersuchung an die Eltern mitteilen und die können dann wiederum zu sehr spezialisierten Einrichtungen gehen und den Befund mitteilen. Das Argument, dass nur die betroffene Person einwilligen kann in die Mitteilung an Dritte, die ist aus Sicht des G-BA blockiert und dazu hatte ich lediglich gesagt, dass ich das Argument nachvollziehbar finde, aber ich keine abschließende Beurteilung bisher vorgenommen habe.

PatV: Das meinte ich aber nicht. Das ist ja genau der Weg, den wir nicht gehen wollen. Also, die Eltern sollen ja nicht das spezialisierte Zentrum kontaktieren. Sondern das spezialisierte Zentrum, wie Frau Nennstiel sagte, soll die Eltern kontaktieren. Und das genau funktioniert ja nicht, hatten Sie gesagt, dass die Eltern zustimmen können, dass das Labor die Daten an das spezialisierte Zentrum weitergibt. Ich glaube, das dürfen wir jetzt nicht verwechseln, denn das ist nicht gewollt und auch nicht sinnvoll, dass die Eltern das spezialisierte Zentrum kontaktieren sollen.

Herr Glaubitz (BMG): Vielleicht hierzu noch eine Verständnisfrage: Also die Eltern müssen ja, wenn sie die Information irgendwann hoffentlich von der verantwortlichen ärztlichen Person erhalten haben, das Kind nehmen und zu dem Zentrum gehen. Also man ist ja ohnehin angewiesen auf die Bereitschaft der Eltern. Vielleicht noch einmal zum Verständnis, was die spezialisierte Einrichtung mit den Ergebnissen der genetischen Untersuchung anfängt, wenn die Eltern gar nicht bereit sind, die Untersuchung, die dann angestrebt wird, durchzuführen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielleicht ganz kurz zur Entwirrung: Wenn ein Screeningbefund auffällig ist, dann teilt es in der Regel, so die Kinder-Richtlinie, der verantwortliche Arzt, der durchführend Arzt den Eltern mit, dass das Screeningergebnis auffällig ist und soll ihnen dann auch eine Auswahl an Zentren mitgeben, sodass die Eltern sich entscheiden können, in welches Zentrum sie dann gehen. Das ist der Algorithmus, der derzeit dahintersteht. Und nur, wenn das Labor den Einsender nicht kontaktieren kann, dann kann das Labor auch unmittelbar die Eltern anrufen und hier den auffälligen Befund mitteilen, sodass eine schnelle Informationsübermittlung gewährleistet ist, und dann ist das Labor hier auch mit in der Pflicht, die entsprechenden Zentren anzubieten, wenn es dann mehrere gibt. Wenn es nur eines gibt in dieser Region, dann wird eben darauf hingewiesen. Aber in der Regel soll es eine Liste von spezialisierten Einrichtungen geben, und diese müssen auch angeboten werden. So die Regelung in der Kinder-Richtlinie. – Ich habe Frau Sch. *[KBV]* auf der Rednerliste.

KBV: In der Zusammenschau von der Frage von Frau Kalthoff und der Rückmeldung von Herrn Glaubitz und der schwindenden Teilnehmerliste angesichts der Folgetermine: Wie wäre es damit, wenn als nächster Schritt die Rechtsauffassungen abgeglichen werden? Herr Glaubitz, Sie sagten: Die des BMG, sei nicht zwangsläufig die des G-BA, die von der GEKO ist offensichtlich recht offen. Vielleicht kann man das erst einmal so als Rahmen stecken und dann da weitermachen, oder? Damit nämlich genau das ermöglicht wird, was offenbar in Bayern gut funktioniert, dass die spezialisierten Einrichtungen dann die Eltern kontaktieren können.

Herr Glaubitz (BMG): Was ist jetzt genau die Frage?

KBV: Es gibt keine Frage. Es ist nur ein Vorschlag, ob man die Rechtsauffassungen im nächsten Schritt erst einmal abgleicht, bevor man jeweils von der eigenen Warte aus diskutiert und so überhaupt nicht übereinander kommt mit den Themen.

Herr Glaubitz (BMG): Wenn ich das Format hier richtig verstanden habe, dann war das Ziel, erst einmal abzugleichen, in welcher Form die Kinder-Richtlinie jetzt an die GEKO-Richtlinie angepasst werden soll. Also, Änderungen des GenDG sind jetzt zwingend aus meiner Sicht nicht Gegenstand der hier vorzunehmenden Prüfung.

KBV: Aber zu der Frage gehört auch, inwiefern sie angepasst werden kann.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Ich denke, ich grätsche jetzt einmal dazwischen, sicherlich auch mit Blick auf die Zeit, wir haben es 15:30 Uhr. Ich habe für mich hier aus der Runde erst einmal mitgenommen, dass wir ins Gespräch gekommen sind – das finde ich sehr, sehr gut –. dass es sicherlich auch unterschiedliche Auffassung gibt zu dem, was ist möglich und was ist nicht möglich. Aber ich habe zumindest mitgenommen, dass wir hier noch einmal Szenarien auch gemeinsam diskutiert haben, die es gilt noch einmal zu durchdenken. Der Kindesschutz wurde hier ganz stark an erster Stelle gestellt, was er natürlich auch ist. Da gilt es jetzt vielleicht auch noch einmal zu prüfen, inwiefern mit den Szenarien, die denkbar sind, möglicherweise auch die Einschätzung der Rechtsabteilung des G-BA, so wie wir sie auch andiskutiert haben, noch einmal überprüft werden kann.

Ich denke, wir werden hier heute nichts abschließend klären. Ich glaube, das war uns auch allen klar. Wichtig ist, dass wir ins Gespräch kommen sind, das haben wir getan. Ich denke, dass, wenn sich Fragen ergeben, die jetzt in der weiteren Arbeit der AG Kinder hier aufkommen, dass wir die auch kurz und knapp an die GEKO weiterleiten können mit der Bitte, sich damit zu befassen, um dann in einem nächsten Schritt vielleicht auch noch einmal in ihrer Videokonferenz aufschlagen zu dürfen. Das soweit erst einmal bis hierher. Aber ich habe noch eine Wortmeldung. – Frau Grüber, bitte.

Frau Dr. Grüber (IMEW): Frau Thomas, ich muss jetzt doch noch einmal nachfragen: Sie hatten uns ja sehr präzise Fragen gestellt. Wir haben uns sehr, sehr große Mühe gegeben, die zu beantworten. Das müssen Sie jetzt nicht mit Blick auf die Uhr nicht heute machen, aber ich hätte dann doch schon auch gerne eine Rückmeldung, ob es jetzt hilfreich war oder nicht und wie Sie mit unseren Antworten umgehen. Sie können auch gerne sagen, dass wir das in den nächsten Gesprächen vertiefen. Aber diese Bitte habe ich einfach. Ich hoffe, Sie verstehen das. – Ich bin auch sehr froh, dass wir den Austausch begonnen haben. – Aber damit wir dann eben auch weiter in einem fruchtbaren Austausch bleiben, habe ich einmal diesen Wunsch.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Frau Grüber, mir fehlt gerade so ein bisschen die Phantasie, was Sie sich genau an Rückmeldungen wünschen. Können Sie mir bitte auf die Sprünge helfen?

Frau Dr. Grüber (IMEW): Sie haben uns einen Fragenkatalog geschickt. Darauf haben wir eine Antwort geschickt, wir haben Themen genannt, dazu hätte ich gerne umgekehrt eine Rückmeldung: Können Sie damit etwas anfangen oder nicht? Manche Punkte haben wir angesprochen, aber auch nicht alle. Man kann nicht alles vertiefen, daran sieht man, dass es Gesprächsbedarf gibt, aber da habe ich einfach die Bitte, dass Sie uns sagen: Da brauchen wir noch mehr oder damit können Sie etwas anfangen, oder das sehen Sie ganz anders, weil wir wissen wollten, wo es Überarbeitungsbedarf gibt. Wir haben am Anfang auch länger das Grundsätzliche der Formulierung, der Verständlichkeit angesprochen. Aber, ohne dass ich jetzt den Eindruck habe, so und so, das werden Sie aufnehmen. Sie haben auch das Recht, das zu ignorieren. Aber auch das wüsste ich dann gerne.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Auf jeden Fall, spätestens mit dem Richtlinien-Entwurf *[lachend]*. Nein, nein, natürlich, na klar, genau dafür haben wir hier den ersten Aufschlag jetzt gemacht. Aber ich kann Ihnen jetzt nicht dezidiert sagen, dass Ihre Antwort zur Frage 1, 2 oder 3 jetzt so und so umgesetzt wird, weil das auch in den Beratungen erst einfließen wird.

Auch dieses Gespräch heute dient dazu, das Verständnis der GEKO mit aufzunehmen und mit in den Beratungsprozess, wo wir jetzt den Änderungsbedarf für die Kinder-Richtlinie herausfinden wollen, den rechtlichen Rahmen abstecken müssen, was möglich ist, was nicht möglich ist. Dafür ist die Diskussion, die wir hier geführt haben hinsichtlich des Kindesschutzes, denke ich, auch mit wesentlich und wichtig und wird auch in die Beratungen mit einfließen, auch, was Sie am Anfang angesprochen haben, was die Aufklärung betrifft. Auch das ist ein Bestandteil der GEKO-Richtlinie, dass es eine verständliche Aufklärung ist, die einen Informed Consent ermöglicht. Das haben wir auch mit aufgenommen. Sie werden das Wortprotokoll auch erhalten.

Frau Nennstiel hat am Anfang die Befundmitteilung angesprochen. Das haben wir gemeinsam hier auch heute diskutiert, wem welcher Befunde übermittelt wird. Das wird alles einfließen in unsere Beratungen und dazu haben Sie auch Ausführungen in den Antworten gemacht. Ich denke, wir werden uns im August dazu im Unterausschuss Methodenbewertung auch in Form eines Sachstandes dazu verhalten müssen. Hier werden wir weiterhin mit Ihnen in Kontakt bleiben. So viel kann ich Ihnen jetzt auf jeden Fall dazu sagen. – Herr Tönnies, bitte.

Herr Dr. Tönnies (GEKO): Ich wollte das ein Stück weit unterstützen. Der Fragenkatalog war relativ lang, die Antworten von uns auch, aber natürlich nicht bis ins Detail ausführend. Aber ich fand es, ich wollte es auch noch einmal sagen, eine sehr fruchtbare Debatte jetzt den beiden Hauptfragen, die bisher jetzt hier heute diskutiert wurden, nämlich die Ergebnismitteilung an wen und wie, und welche Hürden es da möglicherweise gibt, und auch noch einmal, was am Anfang war, die Verständlichkeit des Aufklärungsbogens. Das eine braucht wahrscheinlich weiterhin eine tiefere rechtliche Prüfung mit dem Hintergrund, dass man das auch an Beispielen abarbeitet. Das heißt, wir haben alle beide wahrscheinlich noch zu tun. Auf der anderen Seite bei der Aufklärung – wie gesagt – steht das Angebot, solche zusätzlichen Materialien mitzugestalten beziehungsweise Ideen zu geben.

Ich glaube auch, dass ein weiteres Treffen sicher notwendig sein wird. Denn viele Dinge sind natürlich jetzt aus dem Fragenkatalog gar nicht angesprochen worden. Und ein Punkt schwebt immer über allen, einige Dinge darin sind rein wissenschaftlich-methodisch basiert, weniger rechtlich problematisch. Sondern, wenn wir beispielsweise von Qualitätssicherung sprechen, das ist doch ein sehr weites Feld, was in der Kinder-Richtlinie sicher angegangen werden muss, konkretisiert zu werden. Dazu gibt es eine ganze Reihe von Ideen auch vonseiten der GEKO, die aber rechtlich unproblematisch sind. Da muss man nicht jedes Mal einen Juristen fragen, wenn man da etwas machen möchte. Während es andere Dinge gibt – das ist uns auch bewusst; das kennen wir auch aus der zurückliegenden zehnjährigen Geschichte mit dem G-BA; da gibt es auch Juristen, die haben auch eine Auffassung, die vielleicht anders ist, als die anderer –, die nicht so einfach zu knacken sind. Das muss man dann eben auch zur Kenntnis nehmen.

Das heißt, wir rechnen natürlich auch bei einigen der Antworten, die wir haben, möglicherweise damit, dass von rechtlicher Seite gesagt wird, das geht nicht aufgrund SGB V, SGB VIII, was auch immer. Aber das werden wir dann im Verlaufe sehen und ich bin mir sicher, dass wird noch mehr als ein Treffen geben, wenn Sie das auch wünschen, wo wir möglicherweise hilfreich sein können. Sie können sich sicher sein, wir arbeiten daran, Sie umgekehrt genauso einzuladen, wo wir das peu à peu bearbeiten können.

Wichtig wäre vielleicht, das wollte ich nur von unserer Seite sagen, weil wir auch noch andere Sitzungen haben und andere Dinge tun, dass es schon recht knapp war. Deswegen sind die Antworten, die wir Ihnen gesandt haben natürlich jetzt auch nicht über Wochen ausgefeilt worden. Wir mussten das auch relativ kurz bis zum 11. Mai machen.

Das heißt aber, wenn wir es so weiter fortführen – jetzt sind die Themen angerissen, da wird auch noch einiges kommen –, kann das gemeinsame Gespräch extrem hilfreich sein, wie wir heute gesehen haben. Natürlich spielen auch Ihre Erfahrungen teilweise aus zwei Jahrzehnten eine wichtige Rolle. Das wollte ich nur vonseiten der Geschäftsstelle sagen.

Und zu Frau Grübers Aufschlag vorhin: Wir werden dem folgen; und wenn wir etwas haben, was sinnvoll ist, dann schicken wir Ihnen das natürlich.– Das war es von meiner Seite. Nächstes Mal schauen wir, dass Herr Rosenau länger kann, damit er die letzte rechtliche Frage noch erörtern kann.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank, Herr Tönnies. – Mit Blick auf die Uhr und mit der zunehmenden Mattheit, glaube ich, denn wir sind ja schon ein paar Stunden dabei, möchte ich mich jetzt hier an dieser Stelle sehr herzlich bedanken. Es sei denn, es drängt noch jemanden ein Wortbeitrag. Das ist nicht der Fall. – Dann vielen, vielen herzlichen Dank. Es war wichtig gewesen, von Ihnen auch zu hören, welche drängenden Themen Sie haben. Ich hoffe, dass wir hier jetzt mit diesem Aufschlag weiterhin im guten Kontakt bleiben. Ich von meiner Seite aus möchte alles dafür tun.

Ich danke Ihnen recht herzlich, dass Sie hier waren und auch, dass Sie sich den kritischen Fragen sowohl der AG Kinder als auch der AG 11 der GEKO gestellt haben. Ich verabschiede jetzt sehr herzlich die Mitglieder der Gendiagnostik-Kommission. – Alles Gute, vielen herzlichen Dank und bis demnächst. Tschüss!

Schluss der Anhörung: 15:41 Uhr

Wortprotokoll

Gemeinsamer Bundesausschuss

einer Expertenanhörung des Gemeinsamen Bundesausschusses im Rahmen des Beratungsverfahrens: Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

Vom 20. September 2021

Moderatorin:	Frau Dr. Thomas
Beginn:	14:03 Uhr
Ende:	16:10 Uhr
Ort:	Videokonferenz des Gemeinsamen Bundesausschusses Gutenbergstraße 13, 10587 Berlin

Teilnehmerinnen und Teilnehmer der Expertenanhörung

Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie (DGKED):
Herr Dr. Blankenstein

Deutsche Gesellschaft für Neugeborenenscreening e. V. (DGNS):
Frau Prof. Dr. Ceglarek

SYNLAB Medizinisches Versorgungszentrum Weiden GmbH (SYNLAB MVZ):
Herr Dr. Fingerhut

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden (UKD):
Frau Prof. Dr. Hammermann

Ludwig-Maximilians-Universität – Campus Innenstadt (LMU Klinikum):
Herr Dr. Dr. Hauck

Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie (GPOH):
Herr Dr. Lobitz

Integriertes Sozialpädiatrisches Zentrum im Dr. von Haunerschen Kinderspital des LMU Klinikums München (iSPZ Hauner):
Herr Prof. Dr. Müller-Felber

Universitätsklinikum Heidelberg (UKHD):
Herr Prof. Dr. Okun

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE):
Herr Prof. Dr. Santer

Beginn der Expertenanhörung: 14:03 Uhr

(Die angemeldeten Teilnehmerinnen und Teilnehmer sind der Videokonferenz beigetreten.)

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Ich begrüße Sie recht herzlich zu unserer heutigen Expertenanhörung. – Mein Name ist Sybill Thomas. Ich leite die AG Kinder geschäftsführend hier in der Geschäftsstelle des Gemeinsamen Bundesausschusses. Ich bin sehr froh, Sie alle begrüßen zu dürfen.

Ich habe mir schon mal einen kleinen Schmierzettel gemacht. Ich kontrolliere nur einmal kurz die Teilnahme: Herrn Lobitz habe ich gesehen – hallo; ich habe Herrn Hauck gesehen – hallo; Herr Santer ist da; Frau Hammermann ist da – vielen, vielen Dank; Herr Blankenstein ist da – Danke schön; Herr Müller-Felber ist da; Frau Ceglarek, Herr Okun und Herr Fingerhut sind alle anwesend. – Wunderbar! Es ist großartig. Danke schön, dass Sie da sind und auch Danke schön, dass Sie uns so zahlreich auf unsere Fragen, die wir Ihnen im Vorfeld gestellt haben, geantwortet haben.

Ich mache eine ganz, ganz kurze Begrüßungsrunde, damit Sie auch wissen – beziehungsweise jeder einzelne macht das –, wer hier aus der AG Kinder beziehungsweise aus der Geschäftsstelle heute hier an dieser Expertenanhörung teilnimmt. Danach bitte ich Sie – ich rufe Sie dann auch einzeln auf – ganz kurz einmal, Ihren Hauptschwerpunkt, den Sie hier mit dem Konzeptentwurf, den wir Ihnen übermittelt haben, die Problematik, die Sie sehen, zu benennen. Wir wünschen uns ganz kurz und knackig ein Statement von Ihnen, weil wir das dann auch sehr gut aufgreifen können, um Ihnen dann auch entsprechend Fragen zu stellen.

[Die Teilnehmerinnen und Teilnehmer der AG Kinder des G-BA stellen sich vor.]

Ich fange jetzt wieder oben auf meinem Bildschirm an und bitte ganz gerne Herrn Hauck, sich ganz kurz vorzustellen und ein kurzes Statement zu geben, sodass wir in die Beratung nachher gut einsteigen können.

Herr Dr. Dr. Hauck (LMU Klinikum): Das mache ich sehr gerne. – Mein Name ist Fabian Hauck. Ich bin Kinderhämatologe, -onkologe und Immunologe. Ich vertrete die Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie, die sich insbesondere um das SCID-Screening gekümmert hat und nach wie vor kümmert.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Haben Sie einen Schwerpunkt, den Sie hier heute gerne mit uns besprechen wollen, den Sie in dem Konzeptentwurf für sich entdeckt haben?

Herr Dr. Dr. Hauck (LMU Klinikum): Ich denke, dass dieser Konzeptentwurf trotz aller juristischen Abwägungen eine große Chance bietet, hier die Qualität nachhaltig nach vorne zu bringen. Ich würde stark dafür argumentieren wollen, dass man die Datenflüsse so strukturiert, dass da auch ein Mehrwert entsteht über das eigentliche Tracing – ich nenne es gerne Tracing, weil Tracking ist meines Erachtens der falsche Begriff – hinaus entstehen kann.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke schön, Herr Hauck. – Frau Hammermann, bitte.

Frau Prof. Dr. Hammermann (UKD): Ich bin Kinderärztin, Kinderpneumologin und vor allen Dingen Mukoviszidose-Behandlerin. Ich vertrete hier zum einen die AG Mukoviszidose in den kinderpneumologischen Fachgesellschaften, aber auch die AG Mukoviszidose im Mukoviszidose e. V.

Wir waren bei der Einführung des Neugeborenen-Screenings Mukoviszidose über den damals vorgeschriebenen Befundübermittlungsweg schon nicht glücklich. Es hat sich jetzt auch bestätigt, dass wir dringend ein Tracking benötigen. Dementsprechend begrüße ich natürlich sehr,

dass die AG Kinder das Thema noch einmal aufgegriffen hat und schauen möchte, wie wir eine Lösung bekommen, mit der wir hier bessere Ergebnisse auch im Sinne der Familien erzielen.

Ich muss aber sagen, dass der Weg, wie er jetzt ist, immer noch sehr kompliziert ist, um zum einen tatsächlich die Familien abzuholen und auch die Familien in die spezialisierten Einrichtungen zu bekommen. Auch der Druck für die Familien lastet hier immer noch darin, sich selber zu kümmern. Man muss deshalb perspektivisch schauen, dass man diesen Informationsübermittlungsweg doch noch besser im Sinne der Familien und auch im Sinne des Trackings oder Tracings – je nachdem, wie man es nennen möchte – hinbekommt, um hier auch gute valide Daten aus den Registern sowohl der DGNS als auch der Fachgesellschaften zu bekommen, um dann auch dieses Screening wie auch die anderen Screeningprogramme weiter zu verbessern zu können, um hier einfach auch optimale Erfolge erzielen zu können.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke schön, Frau Hammermann. – Ich habe mir gerade einen Mega-Fauxpas geleistet. Entschuldigen Sie bitte, Frau Schnieders, ich habe Sie sich nicht vorstellen lassen. – Es ist eine Kollegin aus dem BMG –. Bitte ich gebe Ihnen noch ganz kurz das Wort

Frau Schnieders (BMG): Ganz herzlichen Dank! Das ist überhaupt kein Thema, kein Problem. Schnieders ist mein Name. Ich bin Gast aus dem BMG in der AG Kinder. Ich freue mich, dass ich an dieser ExpertInnen-Anhörung teilnehmen kann und darf. Ich bin im BMG für das Gendiagnostikgesetz zuständig und deswegen auch sehr daran interessiert, dass wir hier gemeinsam Wege finden, die dem Wohle der kleinen PatientInnen dienen. – Danke!

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Entschuldigen Sie bitte. – Habe ich sonst noch jemanden vergessen? Ich muss gerade direkt in die Runde gucken. Okay, hoffentlich nicht.

Der nächste auf meinem Bildschirm ist Herr Müller-Felber.

Herr Prof. Dr. Müller-Felber (iSPZ Hauner): Ich bin Neuropädiater in der Haunerschen Kinderklinik. Ich habe das SMA-Pilotprojekt, das Neugeborenen-Screening-Pilotprojekt, letztlich mit begleitet.

Ich denke, die Erwartungen sind ja schon geäußert worden. Zum einen, dass man daran arbeitet, wie man die Informationsstrukturen klarer macht. Also wie man sicherstellt, dass die Eltern tatsächlich benachrichtigt werden und sie im ersten Kontakt schon auch fachlich fundiert beraten werden können. Das ist ein ganz wesentlicher Punkt.

Das Zweite ist das Tracking/Tracing, damit uns auch keiner verlorengeht. Das ist ein ganz entscheidender Punkt.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank! – Dann darf ich Herrn Blankenstein bitten, etwas zu sagen.

Herr Dr. Blankenstein (DGKED): Guten Tag! – Ich bin Kinderarzt an der Charité in Berlin. Ich bin von der Fachrichtung Kinderendokrinologe und -diabetologe. Ich bin aber gleichzeitig auch der Leiter des Berliner Screeninglabors. Ich bin aber heute hier für die Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie.

Zum Gesamtentwurf denke ich folgendes: Es ist definitiv ein Schritt in die richtige Richtung und ein wichtiger Schritt. Ich möchte aber insgesamt darauf hinweisen, dass wir noch ein gutes Stück von einem funktionierenden Gesamtprozess entfernt sind. Das ist wieder ein Teil, ähnlich wie wir uns vorher intensiv mit Teilen in Methoden befasst haben. Mit jedem Teil, den wir aufnehmen, finden wir neue Teile, die nicht funktionieren. Deswegen denke ich, muss es klar sein, dass wir den Gesamtprozess, das Ergebnis am Ende der Patienten ins Auge fassen müssen.

Das bedeutet für die Datenflüsse, dass wir diese Datenflüsse transparent gestalten müssen; dass sie sozusagen durch die Dinge, durch die Institutionen durchkommen. Das bedeutet für mich als Kinderarzt und täglich mit Recall-Themen befasst und mache auch viele Recalls im Screening, dass es ganz, ganz zentral ist, dass wir da die Fachexpertise einbinden und den Einsender entlasten, der meistens als Geburtshelfer dann über Krankheiten reden soll, von denen er wirklich im täglichen Leben nichts damit zu tun hat oder das nur einmal alle drei Jahre machen muss.

Des Weiteren denke ich, dass wir uns insgesamt überlegen sollen, wie wir zu einem Prozess kommen, der zu einer kontinuierlichen Verbesserung des Screenings beiträgt. Ich habe das in meiner schriftlichen Stellungnahme schon erklärt. Es gibt da einige Punkte, die deutlich davon profitieren würden, wenn wir kontinuierlich über Benchmarking, über Datensammeln, über Register den Gesamtprozess im Blick behalten und schauen, was positive Auswirkungen hat, und uns dann dafür entscheiden können, über einen etwas schnelleren Weg als jeweils den G-BA zu binden oder eine Institution, die dem G-BA in irgendeiner Form zuarbeitet, um tatsächlich zu einem kontinuierlichen Verbesserungsprozess zu kommen. – Danke schön!

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke schön, Herr Blankenstein. – Herr Okun, bitte.

Herr Prof. Dr. Okun (UKHD): Einen schönen guten Tag an alle! – Ich bin von der Ausbildung her Chemiker und leite seit etwa 20 Jahren das Stoffwechsellabor und das Neugeborenen-Screening in Heidelberg.

Das Thema beschäftigt mich genauso wie auch die anderen Kollegen aus dem Neugeborenen-Screening. Das lässt sich zusammenfassen: Neugeborenen-Screening von der technischen Seite her ist dann am Ende nur so gut, wie die Nachverfolgung der Patienten möglich ist. Deswegen ist es mir auch ein wichtiges Anliegen, dass man hier Strukturen schafft, die am Ende letztendlich den Kindern eine zeitnahe und zeitgerechte Behandlung zukommen lässt, zumal es gerade auch in den letzten sechs Jahren durch doch sehr komplex zu behandelnde Erkrankungen auch sehr viele Player in dem Prozess mehr gegeben hat, mit denen man Rücksprache halten muss, um da die Strukturen noch einmal neu zu ordnen und zu optimieren. Das ist, glaube ich, ein ganz wichtiger Punkt. Deswegen freut es mich auch, dass das hier besprochen wird. – Danke!

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank! – Dann habe ich Herrn Fingerhut, den ich bitten möchte, kurz etwas zu sagen.

Herr Dr. Fingerhut (SYNLAB MVZ): Guten Tag zusammen! – Ich bin von der Ausbildung her Chemiker und Klinischer Chemiker. Ich mache seit über 25 Jahren Neugeborenen-Screening und Stoffwechseldiagnostik über verschiedene Stationen: Fünf Jahre in Hamburg im UKE, zehn Jahre in München. Dann war ich zwölf Jahre in der Schweiz für das Schweizer Neugeborenen-Screening zuständig und bin seit diesem Jahr wieder zurück in Deutschland bei SYNLAB in Weiden und mache dort das Screening.

Einen Punkt, den ich vielleicht herausgreifen möchte – da kann ich mich Herrn Müller-Felber anschließen, der gesagt hat: Das Wichtigste ist die fundierte Erstberatung der Eltern. Da kann ich meine zwölf Jahre Erfahrung aus der Schweiz mit einbringen, wo diese Erstberatung immer über den Spezialisten, der hinterher das Kind oder die Kinder jeweils auch als erster Pädiater dann beraten und behandelt hat, läuft. Die Erfahrung könnte ich hier, denke ich, gut mit einbringen. Denn das wäre aus meiner Sicht der beste Weg, wenn direkt der Spezialist, der das Kind hinterher behandelt, auch den ersten Kontakt macht und die Eltern abholt. Dann ist auch sichergestellt, dass die Eltern einen Termin zeitnah bekommen und direkt auch beim richtigen Spezialisten landen. – Danke!

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke schön, Herr Fingerhut. – Frau Ceglarek, bitte.

Frau Prof. Dr. Ceglarek (DGNS): Einen schönen guten Tag! – Ich bin hier für die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenenscreening. Ich leite in Leipzig von technischer Seite das Screeninglabor seit über 20 Jahren.

Ich möchte hier noch ergänzen, dass es natürlich bereits Strukturen gibt. Ohne diese freiwillige Leistung der Screeninglaboratorien würde es keinen Nationalen Screeningreport geben. Man muss einfach auch einmal sagen, dass es in den unterschiedlichen Regionen auch unterschiedliche Lösungen gibt, die natürlich jetzt, spätestens seit Einführung des Mukoviszidose-Screenings, aber an ihre Grenzen gekommen sind.

Was mir wichtig ist in diesem Prozess, den ich ausdrücklich begrüße – das ist so wichtig, dass wir den jetzt hier in die Kinder-Richtlinie mit hereinnehmen –, ist: Ich fand das Tracing and Tracking am Anfang sehr wichtig. Ich finde, wir machen beides. Wir müssen darüber reden, wie wir die betroffenen Eltern informieren. Wie schaffen wir es, dass die Kinder, die betroffen sind, behandelt werden.

Aber wir müssen auch darüber reden, wie dann die Daten für eine statistische Auswertung, für eine Qualitätsüberwachung im Hinblick auf die Verbesserung des Screenings, wieder zurückkommen und wie hier die Rahmenbedingungen geschaffen sind für die, die das machen sollen.

Ein ganz konkretes Beispiel: Wenn hier jetzt steht, wie oft wir denn – wenn es das Screeninglabor oder der Experte tun soll –, wie oft soll er denn versuchen, die Eltern zu kontaktieren? Diese Frage stellt sich eigentlich nicht, wenn wir der Meinung sind, dass da eine angeborene Erkrankung vorliegt, die behandlungsbedürftig ist. Solche Dinge brauchen dann auch einen Rahmen, auf deren Basis man sagt: Ich informiere die Eltern oder ich dokumentiere eine Ablehnung von Eltern, auch wenn ich weiß, da liegt eine schwere Erkrankung vor.

Auf der anderen Seite: Was habe ich als Screeninglabor für eine Möglichkeit, wenn ich Daten abfrage von Behandlungszentren beispielsweise für einen Screeningreport oder eine statistische Auswertung, worauf kann ich mich hier berufen? Das wäre auch ganz wichtig, dass man das sich noch einmal überlegt und dort auch den Rahmen schafft, um das zu ermöglichen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank, Frau Ceglarek. – Dann Herr Lobitz, bitte.

Herr Dr. Lobitz (GPOH): Guten Tag zusammen. – Ich bin Kinderhämatologe und -onkologe, Sprecher des GPOH-Konsortiums Sichelzellkrankheit. Insofern vertrete ich hier die GPOH. Ich war federführend für den Antrag auf Einführung des Neugeborenen-Screenings auf Sichelzellkrankheit verantwortlich.

So als Quereinsteiger habe ich mich ein bisschen gewundert, als ich dazugekommen bin, dass es vom Tracking/Tracing her so unterschiedliche Konzepte von Land zu Land, von Screeninglabor zu Screeninglabor gibt. Insofern finde ich es sehr positiv, wenn es da jetzt eine Vereinheitlichung geben soll. Ich halte es auch für richtig, das Screeninglabor und auch die spezialisierte Einrichtung ein bisschen mehr in den Mittelpunkt zu stellen.

Was mir aufgefallen ist aus unseren persönlichen Erfahrungen, die wir mit der Benachrichtigung dieser letztendlich in der Pilotstudie nur wenigen Kinder mit einer Sichelzellkrankheit – da reden wir über Zahlen von 20, 30 Kindern – gemacht haben, wie aufwendig das war. Wenn man jetzt das Screeninglabor in den Mittelpunkt des Benachrichtigungsprozesses stellt, dann bleiben ja wirklich hunderte, bei großen Laboren tausende Benachrichtigungen auf der To-Do-Liste. Ich weiß gar nicht, wie man das personell umsetzen soll. Also das ist eine Sache, die halte ich für sehr wichtig. Ich wundere mich, dass dieser Einwand von den Screeninglaboren noch gar nicht gekommen ist. Das wird ein riesen Personalaufwand erfordern. – Aber ich bin gespannt, was wir dazu heute besprechen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Alles klar, das machen wir gleich. – Jetzt last but not least Herr Santer, bitte.

Herr Prof. Dr. Santer (UKE): Vielen Dank, Frau Thomas. – Ich bin Kinderarzt; ich bin stellvertretender Direktor des Kinder-UKE hier in Hamburg. Ich bin auch Leiter eines Screeninglabors hier, eines regionalen Screeninglabors. Ich bin zusätzlich erster Vorsitzender der APS – der Arbeitsgemeinschaft pädiatrische Stoffwechselstörungen –, wo ein Großteil von Screeninguntersuchungen herkommen.

Ich kann gerade meinen letzten Zuhörern sehr zustimmen, dass ich es wirklich absolut begrüße, dass wir endlich einen Schritt vorwärts gehen. Dadurch, dass ich auch DGNS-Mitglied bin und selbst am Report beteiligt bin und die Daten zum Teil selbst erhebe, passiert es mir jedes Jahr wieder, dass ich Fälle finde, die zwar vom Screeninglabor gut behandelt werden, gut diagnostiziert werden mit Maschinen, die extrem teuer sind und wo es de facto keine Struktur gibt, mit der wir überprüfen, ob diese Patienten wirklich überhaupt die geeigneten Behandlungszentren erreichen.

Das habe ich gerade letzte Woche für den letzten Screeningreport einmal erleben müssen, dass es nicht am Labor liegt, sondern an der zugrundeliegenden Struktur. Von daher kann ich wirklich diesen Schritt maximal begrüßen, dass wir das in einem Rahmen fassen, der deutschlandweit gleichermaßen gilt, dass wir nicht auf die individuellen Aktivitäten vor Ort angewiesen sind.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank, Herr Santer. – Ich glaube, damit habe ich alle einmal gehört und gesehen.

Ich habe jetzt noch folgenden organisatorischen Vorschlag: Wenn Sie Wortmeldungen haben, bitte öffnen Sie den Chat und machen ein X oder irgendein Zeichen in den Chat und senden Ihn an alle. Somit habe ich direkt eine Sprechliste, eine Rednerliste, die ich dann nach und nach abarbeiten werde.

Noch zwei Vorbemerkungen von meiner Seite aus: Hiervon wird ein Wortprotokoll erstellt, was wir dann auch mit zu unseren Beratungsunterlagen mitnehmen werden. Als Bestandteil der Beratungsunterlagen wird es auch im Nachhinein – in der Regel nach Beschlussfassung – auf der Homepage des G-BA mit veröffentlicht. – Gut, es gibt keine Gegenwehr dazu.

Eine andere Sache noch, die mir beim Übersenden Ihrer Antworten an uns, aufgefallen ist: Hierbei handelt es sich – also heute bei dieser Expertenanhörung – nicht um eine mündliche Anhörung im Rahmen eines gesetzlichen Stellungnahmeverfahrens. Das haben wir noch nicht eingeleitet. Wir haben Ihnen auch keinen Beschlussentwurf übersandt. Sondern wir befinden uns hier in einem laufenden Beratungsprozess, wo wir Wissen, Expertisen einsammeln, um den Anpassungsbedarf der Kinder-Richtlinie aufgrund der revidierten Fassung der GEKO-Richtlinie zu überprüfen und hier Anpassungsbedarf identifizieren wollen, den wir dann entsprechend im Regelungstext umsetzen. Also bei einem Beschlussentwurf sind wir noch lange nicht. – Das nur soweit dazu als Vorrede.

Dann gebe ich gerne die Diskussion frei. – Herr Hauck, bitte.

Herr Dr. Dr. Hauck (LMU Klinikum): Mir sind noch zwei Sachen in den letzten Wochen aufgefallen. Wenn man sich vorstellt, dass beispielsweise auch mal ein Screening falsch-negativ ist, dann passiert ja folgendes, dass die Kinder unter Umständen doch irgendwann in der spezialisierten Einrichtung aufschlagen, natürlich dann, weil sie klinisch symptomatisch sind. Aber auch das wäre eine relevante Rückmeldung, die das Screeninglabor meines Erachtens nach braucht. Das ist jetzt in dem Algorithmus noch nicht drin. Sondern es ist immer so, dass nur, wenn das Screening positiv war, der Kreislauf startet. Aber es kann ja auch sein, dass das Kind quasi quer einsteigt, symptomatisch ist. Das ist in der Tat passiert, das wissen Sie alle, das passiert auch immer wieder. Hier wäre dann eine Schleife auch wichtig.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke schön! – Herr Blankenstein.

Herr Dr. Blankenstein (DGKED): Ich denke, man muss noch einmal den Blick – und da hat Herr Hauck völlig recht – auf die Gesamtqualität richten. Dazu gehören falsch-positive und falsch-negative. Wir müssen dafür sorgen, dass wir die Zahlen haben, dass wir die Labore oder die verschiedenen Prozesse benchmarken, vergleichen können. Dann müssen wir daraus die besten, funktionierendsten Wege identifizieren und diese dann versuchen umzusetzen.

Rein praktisch ist – ich glaube, es ist jetzt von allen schon gesagt worden –, die Einbindung der Experten in den Erstkontakt gut und wichtig. Ich kann das nur aus unserem Fachgebiet sagen: Wenn ich Diabetespatienten sehe und mir nach 15 Jahren anschaue, wer einen guten HbA1c hat, wer einen schlechten HbA1c hat, hat den stärksten Einfluss darauf, wie die Langzeitqualität ist, die Qualität des Erstgespräches.

Damit heißt es, es ist ein enormer Einfluss darauf, wie viel Information, wie viel Fachkompetenz, wie viel auch spürbares Wissen und Vertrauen wird in diesem Erstkontakt hergestellt. Ich glaube, dass die Patienten enorm davon profitieren würden, wenn wir das hinbekommen.

Der zweite Punkt ist – das macht der G-BA schon länger –, den Versuch falsch-positive zu vermeiden. Denn jeder positive Screeningbefund ist ein Trauma für die Familie, ob er falsch-positiv ist oder richtig-positiv. Das heißt, die Vermeidung von falsch-positiven, und damit auch die weitere Überarbeitung unserer Methoden ist ein wichtiges Element.

Wir hatten in Ihren Fragen auch schon die Frage nach der Frage: Inwieweit müssen wir die genetischen Informationen der Konfirmationsdiagnostik an die Screeninglabore zurückgeben? Die Screeninglabore können sich gar nicht optimieren, wenn sie nicht wissen, ob es jetzt ein schwerer Fall, ein leichter Fall ist, wie die genauen Ergebnisse sind.

Wenn wir diese Optimierung wollen, dann müssen wir dafür Sorge tragen, dass die wesentlichen Informationen vorliegen, nämlich: Welches Kind hat eine nicht-behandlungsbedürftige Auffälligkeit in irgendwelchen Metaboliten? Welches Kind ist tatsächlich behandlungsbedürftig, vital bedroht oder von geistiger Behinderung oder anderen Dingen bedroht, oder von schweren Septikämien? Wir müssen das auch für Screeningerkrankungen, die wir schon seit 2005 kennen, haben.

Wir sehen das nur als Beispiel in Benchmarken beim AGS-Screening, dass es ein Faktor 10 Unterschied in den Recallraten der Labore gibt. Das liegt daran, dass manche sich aus Eigeninitiative eine zusätzliche Diagnostik geleistet haben und andere tun das nicht, weil das die Richtlinie auch nicht regelt. Aber solche Dinge sind inzwischen so offensichtlich in den Datensätzen der DGNS erkennbar, dass ich denke, wir müssen darauf reagieren und damit auch die Verbesserung des Gesamtergebnisses. Das Gesamtergebnis ist immer nicht nur, ob alle Kinder auch behandelt sind, sondern auch nicht die Falschen genannt sind. Das heißt, der Schaden bei den Familien, die falsch-positiv sind, die muss man auch im Auge behalten.

Deswegen noch einmal mein Appell: Wir müssen versuchen, einen Prozess zu finden, der kontinuierlich zu einer Optimierung des Gesamtprozesses stattfindet, dazu gehören die Experten; dazu gehört die Optimierung der Methodik; dazu gehört auch die Datenübermittlung.

Ein Kritikpunkt, an den von Ihnen vorgestellten Konzeptdiagramm, ist, dass ich denke, wir können nicht eine zweite Einwilligung für das Tracking fordern. Wir müssen es so sehen, dass im Prinzip derjenige, der am Screening teilnimmt, auch wissen will, ob er diese Erkrankung hat oder nicht. Wir können das nicht so interpretieren, dass wir nur sagen: Wir werden nur ein Negativergebnis sehen und kein Positivergebnis. Daraus ist in meinen Augen der Auftrag, das schnellstmöglich und bestmöglich zu kommunizieren und zu behandeln. Das ist in der ursprünglichen Einwilligung auch schon drin. Wenn wir das differenzieren, muss man klar sagen, dass jeder Patient, den wir dadurch, weil er das zweite Kreuz nicht gemacht hat oder die zweite Unterschrift nicht geleistet wurde, dann werden wir dadurch Patienten verlieren, weil sie nicht getrackt wurden, obwohl sie eine Erkrankung haben. Der Schaden ist so groß, dass wir uns das, glaube ich, gar nicht leisten können.

Deswegen glaube ich, müssen wir da zu einer zusammenfassenden Einwilligung kommen, indem wir in der Patientenaufklärung auch sagen: Das beinhaltet einfach das, dass, wenn eine Krankheit droht, dass sie von einem Experten kontaktiert werden. Das macht die Sache einfacher und auch für die Labore viel einfacher. Denn dann gibt es die mit Tracking und dann gibt es die kein Tracking haben. Und was mache ich jetzt, wenn jemand kein Tracking hat, aber trotzdem eine schwere Erkrankung hat, muss ich dann irgendwie versuchen, die Hebamme oder den Geburtshelfer zu erreichen? Und der muss es dann machen. Das wird zu kompliziert. – Vielen Dank!

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke schön! – Frau U. *[GKV-SV]* und danach Herr Fingerhut, bitte.

GKV-SV: Ich habe eine Frage. – Zum einen verstehe ich, dass der Erstkontakt möglichst über Experten stattfinden soll. Wenn man aber das Krankheitsspektrum anschaut, dann sind dort auch Erkrankungen dabei, insbesondere bei den Stoffwechselerkrankungen, die sehr zeitkritisch sind, wo in der Leitlinie ja die Empfehlung ist, dass die Eltern möglichst schnell einen Arzt oder ein Krankenhaus kontaktieren. Sondern da geht es gar nicht darum, ob das jetzt ein Experte ist, sondern dass hier eine ärztliche Betreuung stattfindet. Da muss ich sagen: Ich weiß nicht, ob es sinnvoll ist, da jetzt noch lange einen Experten einzubinden. Oder ob es da nicht besser ist, direkt die Eltern zu informieren.

Was mich außerdem noch interessieren würde – die Frage geht an Herrn Fingerhut in die Schweiz –, wie die Schweizer das gemacht haben, wenn die das ja schon hatten. Ich denke, die haben auch so ein ähnliches Krankheitsspektrum wie wir und wie hier der Kontakt stattgefunden hat; wie die Informationsübermittlung war.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Dann würde ich sagen zuerst Herr Fingerhut und anschließend darauf direkt Frau Ceglarek und Herr Blankenstein.

Herr Dr. Fingerhut (SYNLAB MVZ): Zum einen möchte ich Herrn Blankenstein vollkommen zustimmen. Da bin ich absolut mit allen Punkten d'accord.

Auf die Anmerkung von Frau U. *[GKV-SV]* und die Frage: In der Schweiz ist dieser ganze Prozess relativ gradlinig, praktisch in einer Richtung nach unten. Für alle Erkrankungen – also von den endokrinologischen – gibt es in jedem Landesteil ein spezialisiertes Zentrum, also einen pädiatrischen Endokrinologen, der für die Hypothyreose- und AGS-Fälle zuständig ist. Es gibt drei oder vier Stoffwechselzentren in der Schweiz. Es gibt Behandlungszentren für die Mukoviszidose und für das SCID. Also immunologisch gab es nur eines in Zürich.

Der Ablauf ist immer folgender: In den Fällen, wo – wie früher immer Professor Roger gesagt hat – Feuer auf dem Dach ist, also, wenn der dringende Verdacht aus dem Screening schon da ist, dass eine entsprechende behandlungsbedürftige Erkrankung da ist. Dann haben wir vom Screeninglabor sofort den Experten vor Ort mit allen Informationen kontaktiert, die er braucht. Dann haben der Endokrinologe oder Stoffwechselspezialist, oder die Immunologen dann umgehend die Eltern informiert; haben einen Termin ausgemacht. Und die Eltern sind dann umgehend erstens telefonisch schon einmal von dem spezialisierten Kinderarzt, der mit dem Kind anschließend eben auch in der Klinik den Erstkontakt macht, schon telefonisch beraten worden.

Ich denke, das hat zum einen den Vorteil, die Beratung ist kongruent, also er bekommt nicht von zwei verschiedenen Pädiatern unter Umständen unterschiedliche oder leicht differierende Empfehlungen. Für das Mukoviszidose-Screening ist es insofern besonders praktisch, denn die Eltern wurden dann vom Spezialisten erst dann kontaktiert, wenn er ihnen für den nächsten oder übernächsten Tag auch gleich Schweißtest anbieten konnte. Das heißt, die Verunsicherung der Eltern ist damit auch auf ein Minimum reduziert.

Das nächste, was dann auch gut funktioniert: Wenn ich die Spezialisten alle kenne, die ich anrufe, bekomme ich auch in 99 Prozent der Fälle erstens sofort die Rückmeldung, das Kind hat einen Termin zum Schweißtest dann und dann; ich bekomme die Rückmeldung über das Ergebnis des Schweißtestes; oder ich bekomme vom Endokrinologen die Rückmeldung, das Kind ist in der Klinik gewesen; wir haben FT4, TSH im Serum bestimmt; bekomme die Werte; bekomme meistens auch noch die Rückmeldung darüber, ob es Athyreose oder eine Ektopie je nachdem, wie der Sonographie-Befund war oder sonstige Befunde. Das läuft im Prinzip immer gradlinig in eine Richtung. Der Einsender bekommt mit dem Befund in der Regel dann auch die Mitteilung, dass die Eltern entsprechend bereits informiert sind – entweder telefonisch oder eben per schriftlichem Befund –, sodass man auch von der Seite der Einsender beruhigt sein kann, dass alle richtig schon informiert sind und zweitens er jetzt nicht noch unnötig die Eltern ein zweites Mal informieren muss.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke schön! – Frau U. *[GKV-SV]*, Sie haben direkt noch einmal eine Rückfrage.

GKV-SV: Ja, ich habe eine direkte Nachfrage. – Macht die Schweiz auch solche Recalls? Bei uns ist es ja so: Wenn beispielsweise das Screening zu früh abgenommen wurde oder bei Frühchen oder, wenn irgendwie der Wert auffällig ist, dann ist ja eine zweite Laborprobe erforderlich. Wer informiert da wen, dass diese Blutprobe erfolgen muss, falls sie so etwas auch haben?

Herr Dr. Fingerhut (SYNLAB MVZ): Ich sage einmal so: Die Zweituntersuchung bei Frühabnahmen, das ist im Prinzip das gleiche Vorgehen wie in Deutschland. Was zu früh abgenommen ist bei Frühentlassungen oder bei Frühgeborenen das Tracking. Es wird eine zweite Probe abgenommen und die kommt im Labor an. Das macht in der Schweiz auch das Screeninglabor. Es ist insofern etwas einfacher, weil es nur ein Screeninglabor ist. Man muss sich nicht wie in Deutschland mit unter Umständen anderen Screeninglaboren irgendwie kurzschließen, wenn das Kind in einem Bundesland geboren ist, aber in einem anderen Bundesland wohnt und das Zweitscreening dann in ein anderes Labor geht. Da ist die Schweiz in der glücklichen Lage, dass es da nur ganz selten Fälle, wo die Kinder in der Schweiz geboren sind, aber in Österreich wohnen oder Hebammen auch grenzübergreifend arbeiten, relativ selten sind. Aber das Tracking oder die Nachverfolgung übernimmt das Screeninglabor.

Ich muss allerdings dazusagen: Eben auch aus Eigeninitiative gibt es in der Schweiz auch keine gesetzliche Regelung und auch letztendlich keine Vergütung für die Arbeit, die das Labor im Prinzip freiwillig macht, um sicherzustellen, dass alle Kinder in den Genuss des Screenings kommen und eben kein Kind verpasst wird.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Ich habe direkt dazu drei Wortmeldungen.

GKV-SV: Entschuldigung, darf ich noch kurz nachfragen, denn mir ist nicht klargeworden, wer die Eltern informiert, dass sie irgendwo hin gehen müssen, dass noch einmal im Labor abgenommen werden muss.

Herr Dr. Fingerhut (SYNLAB MVZ): Für die nicht-kritischen Fälle, also ein Zweitscreening, übernimmt das der Einsender. Das heißt, der Einsender bekommt den schriftlichen Befund. Zum Erstscreening ist zwar, dass das Screening eben unauffällig war oder, wenn etwas grenzwertig Auffälliges, dass eine zweite Karte abgenommen wird. Da informiert der Einsender.

In der Regel werden die Kinder auch in der Schweiz in die Klinik erneut wieder einbestellt zur Abnahme einer Kontrolle. Oder die Eltern werden aufgefordert, dass die Hebamme noch einmal eine Karte abnimmt oder die Klinik. Also in unkritischen Fällen geht es über den Einsender.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Jetzt aber Frau Ceglarek, Herr Blankenstein, Herr Santer. Und dann geht es oben weiter mit Herrn Hauck und Frau Hammermann. – Frau Ceglarek, bitte.

Frau Prof. Dr. Ceglarek (DGNS): Liebe Frau U. *[GKV-SV]*, zu dem, was Sie gesagt haben: Es muss sehr schnell gehen. Aber die Einsender müssen auch Bescheid wissen. Ich kann aus der eigenen Erfahrung berichten: Es ist vor vier Monaten passiert, dass Eltern informiert wurden und die Mutter saß gerade beim Einsender im Arztgespräch.

Wir müssen bedenken, dass wir hier sehr schnell sind, dass Kinder – weiß ich nicht in wie vielen Prozent der Fälle – noch in der Klinik sind, und dass wir nicht die Eltern informieren können, ohne den Einsender zu informieren. Ich glaube, das ist schwierig.

Was man sich vorstellen könnte, wäre, dass das Screeninglabor Behandlungszentren diese Information gibt, so wie jetzt auch gewünscht. Jetzt haben wir aber in Deutschland eine bisschen andere Situation als in der Schweiz. Wir haben eine Vielzahl von Kliniken, und die Eltern haben prinzipiell ein freies Recht, das Behandlungszentrum auszuwählen. Deswegen sollen wir auch die Listen mit übermitteln.

Das heißt, wir als Screeninglabor müssten erst einmal wissen, für was entscheiden sich die Eltern. Dazu müssen die Eltern aber über die Erkrankung erst einmal aufgeklärt werden. Das ist die gesamte Problematik, die, glaube ich, in der Schweiz durch diese zentralisierte Durchführung ein bisschen anders liegt.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke schön! – Herr Blankenstein, bitte.

Herr Dr. Blankenstein (DGKED): Wenn wir über Experteninformationen reden und es geht um dringende Erkrankungen, dann ist das genauso, wie Herr Hauck und Herr Fingerhut gesagt haben, der Experte ruft an und sagt: Kommen Sie morgen da und da hin.

Wenn es in der Fläche um die Frage einer Galaktosämie geht, heißt das: Der Experte ruft die Eltern an und sagt: „Wo sind Sie; was ist die nächste Kinderklinik? Fahren Sie sofort dort hin. Ich rufe dort an und informiere die Klinik über die notwendigen Maßnahmen.“ Trotzdem ist die Behandlung dann deutlich kompetenter und schneller, als wenn die Eltern mit einem Anruf oder einem Zettel dastehen und sagen: „Ich habe etwas im Screening und weiß nicht, was es ist.“ Damit hat der Experte aber die gesamte Diagnostik schon im Blick.

Ich glaube für die kritischen Fragen, wo tatsächlich das Kindeswohl akut gefährdet ist, gibt es nicht so eine Problematik. Sie haben völlig recht, dass die Problematik bei den nicht eiligen Recalls, geringen Grenzwertüberschreitungen oder so etwas, möglicherweise organisatorisch etwas schwieriger ist.

Wir haben bei den letzten drei neuen Zielerkrankungen gesehen, dass die jeweiligen Fachgesellschaften einen sehr, sehr guten Job gemacht haben, indem Sie sozusagen von der Fachgesellschaft her die Zentren organisiert, gebündelt und sozusagen zur Zusammenarbeit und auch zu regionalen Strukturen gezwungen haben. Ich glaube, wir haben das für die sogenannten alten Screeningerkrankungen – ich sage einmal 2005-er Richtlinie – haben wir diese Bemühungen noch gar nicht gekannt. Und die müssen wir vielleicht nachholen, dass eben dadurch tatsächlich funktionierende regionale Netze entstehen, dass auch tatsächlich derjenige, der das Kind hinterher betreuen kann, soll und wird, dann diese Initiative übernimmt.

Wir haben tatsächlich bei den neuen Erkrankungen gesehen, dass das gut funktioniert und man sich eigentlich an der Stelle auf die Fachgesellschaften verlassen muss, dass der G-BA das nicht machen muss, sondern das machen die Experten unter sich. Das, würde ich aus meiner Sicht sagen, funktioniert sehr, sehr gut. Ich sehe nur Vorteile darin, wenn tatsächlich – also im Ernstfall in der Fläche – der Experte die Klinik anruft und sagt: „Da kommt gleich ein Patient, der hat das und das, das und das muss gemacht werden.“ Dann ist der gesamte Prozess schon drin, selbst wenn nur ein relativ unerfahrener Dienstarzt da ist. – Danke!

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Wer ist denn der Experte, Herr Blankenstein?

Herr Dr. Blankenstein (DGKED): Je nach dem für die Erkrankung. Also wenn das jetzt eine Stoffwechselerkrankung ist bei einer Galaktosämie, wäre das Herr Santer, bei mir Frau Weidenhold, oder je nach dem, der in der Region zuständige Experte. Das ist ein Thema, was ich eben den Fachgesellschaften zumuten würde, da die richtigen Menschen zu finden. Der würde dann die Kommunikation für die jeweilige Erkrankung machen. Wenn es eine endokrinologische Erkrankung, ADS, ist, dann wäre ich das als Endokrinologe oder jemand anderes. Auf jeden Fall ist die Situation nicht so, wie wir aus der Erhebung von Frau Nennstiel gelernt haben, dass beispielsweise in Bayern 15 Prozent der Kinder mit einer diagnostizierten Hypothyreose in den ersten zwei Lebensjahren noch nicht einmal einen Endokrinologen sehen, weil irgendein Kinderarzt dann denkt: Ach, eine TSH behandeln kann ich auch.

Ich bin aber derjenige, der die Ergebnisse nachher validieren muss und stelle fest, dass dann eben auch davon wieder gut 10, 20 Prozent dabei sind, die man als Fachendokrinologe niemals behandelt hätte. Das sind Patienten, die jetzt mit einer Diagnose in Deutschland herumlaufen und behandelt werden, obwohl sie die gar nicht haben und wahrscheinlich niemals das Risiko einer drohenden geistigen Behinderung hatten. Also wir müssen auch überlegen, dass wir da nicht eine Übertherapie und eine Überdiagnose betreiben, die allein durch Zahlen getriggert ist.

Insofern denke ich: Es wäre derjenige, der für die jeweilige Zielerkrankung der regional zuständige nächste Experte ist. Und da müssen sich die Experten untereinander einigen, dass sie Netzwerke schaffen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank! – Herr Santer, bitte.

Herr Prof. Dr. Santer (UKE): Vielen Dank! – Ich glaube, ich bin mit Herrn Blankenstein sehr einer Meinung. Das liegt vielleicht daran, dass wir beide einen klinischen Hintergrund haben und ein Screeninglabor leiten.

Ich glaube, ich will für andere noch einmal den normalen Gang etwas darlegen – gerade, weil Sie, Frau Thomas, auch noch einmal gefragt hatten, wer der Experte ist. Man muss sich immer noch einmal in Erinnerung rufen, dass ein normaler Befund – sei es ein Normalbefund, eine leichte Auffälligkeit; sei es ein wirklich relevantes Ergebnis – an den Einsender geht. Und dass im Normalfall der Einsender – das kann eine Hebamme sein, ein völlig unspezialisierter Kinderarzt; das kann ein praktischer Arzt sein – ein solches Erstgespräch mit den Eltern führt.

Mein Kernsatz – Herr Blankenstein hat es früher auch schon einmal gesagt – ist eigentlich: Für den ersten Eindruck gibt es keine zweite Chance. Das gilt maximal für das Screening. Und das gilt für Dinge, die für uns als Profis gar nicht so besonders aufregend sind, aber für Eltern extrem wichtig sind.

Die Frage war ja: Wer ist Experte? Wir müssen, glaube ich, unterscheiden zwischen dem Experten hinsichtlich der Dringlichkeit, dass wird durchaus das Screeninglabor sein, was sagen kann: Das ist eine dringliche Angelegenheit oder eine weniger dringliche. – Ich habe zusammen mit Frau Gramer aus Heidelberg zur Konfirmationsdiagnostik eine Leitlinie geschrieben, wo wir solche Sachen festgelegt haben. Das kann jeder auch nachlesen auf dem AWMF-Server.

Und es gibt dann eben die Fachspezialisten, die für ihre Krankheit die Spezialisten sind – den Sichelzellexperten, der nicht in der ersten Woche aktiv werden muss; der CF-Experte, der vielleicht sogar erst aktiv werden kann, wenn die Konfirmation mit Schweißtest vorliegt; und unterschiedliche Dringlichkeiten. Wir müssen da eben sehen, dass wir die Experten so ein bisschen verteilen: Experten in den Screeninglaboren für die Dringlichkeiten und Experten der Fachgesellschaften, die schnell präsent sein müssen, wenn es um wichtige, schnelle Entscheidungen – Paradebeispiel ist jetzt vielleicht das SMA-Screening –, wo ganz schnell irgendwelche Entscheidungen getroffen werden müssen. Das müssen wir auseinanderbringen sowohl

für die hochakuten Fälle, aber auch für die Masse aller Kinder, wo ein falscher Zungenschlag Eltern in massive Unsicherheiten bringen kann.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank! – Jetzt habe ich auf der Rednerliste Herrn Hauck und danach Frau Hammermann, bitte.

Herr Dr. Dr. Hauck (LMU Klinikum): Vielen Dank, Herr Blankenstein und Herr Santer. – Ich komme mir jetzt schon ein bisschen redundant vor, weil ich das auch unterstreichen kann. Ich will aber auch noch ein bisschen weitergehen und noch einmal hervorheben, wie wichtig meines Erachtens die Fachgesellschaften sind.

Schon in der Einführung, wenn es um neue Zielerkrankungen geht, und zwar deshalb, weil der aktuell vorgeschlagene Algorithmus – der sehr gut ist – eines außer Acht lässt, nämlich dass nicht alle Kinder, wenn dann der Screeningbefund kommt, längst zuhause sind. Sondern, dass viele dieser Kinder, weil sie frühgeboren sind oder krank sind wegen etwas anderem vielleicht auch, noch in der Klinik sind und unter Umständen auch Symptome haben jetzt wie Frühgeborenenanämie, wo der Nicht-Experte, selbst wenn es ein sehr guter Neonatologe ist, nicht soweit weiß, ob nicht doch eine Hämoglobinopathie eine Rolle spielt. Oder das Kind hat eine Infektion und der Neonatologe kann jetzt nicht ausschließen, dass das SCID-Screening positiv ist, obwohl das Kind so jung ist, dass es auch das sein könnte. Das heißt, der Bedarf an kompetenter Beratung geht in dem schon Moment los, wenn das Kind unter Umständen gar nicht entlassen ist.

Die Frage war auch immer gewesen: Wer ist der Experte? Es ist mitnichten so, dass ein gestandener Oberarzt für Neonatologie für all diese Erkrankungen Experte sein kann. Deswegen haben wir von der API eine Hotline etabliert, die letzten Endes für ärztliche Kollegen ist. Das heißt, wenn jetzt ein positives Neugeborenen-Screening irgendwo bei irgendeinem Einsender aufschlägt, kann der auch diese Hotline anrufen und sich mit einem Immunologen aus der Arbeitsgemeinschaft unterhalten: Ich habe das Kind, es hat dieses und jenes. Bleibe ich im Algorithmus drin? Was ist zu beachten? – Das ist auch etwas ganz Wichtiges. Also die Möglichkeit, dass der Einsender im Interesse des gescreenten Kindes Kontakt zur spezialisierten Einrichtung aufnehmen kann.

Wenn wir uns das alles so anhören, was jetzt hier diskutiert wird, entsteht da summa summarum doch sehr deutlich das Bild, dass die Zentren oder die Expertenzentren eine erhebliche Vorhalteleistung haben, auch viel Arbeit investieren in dem ganzen Prozess. Da ist es mir wichtig, noch einmal darauf hinzuweisen, dass es sehr gut wäre, wenn diese Art von Telemedizin, die da ja betrieben wird von uns allen, auch in der Vergütung Berücksichtigung finden könnte. – Denn ich sehe Herrn Lobitz schon nicken; er wird nämlich für seine Gespräche unter Umständen sogar Dolmetscher brauchen –. Also da ist einiges, was wir jetzt einfach wirklich gut aufarbeiten können, wenn wir das möchten.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank, Herr Hauck. – Frau Hammermann, bitte.

Frau Prof. Dr. Hammermann (UKD): Ich wollte beginnend noch einmal zu Frau U. *[GKV-SV]* sagen: Die Experten letztendlich, die jetzt gerade in den letzten Screeningerkrankungen, die dazugekommen sind, ja benannt worden sind; und gerade die, für die sage ich mal Stoffwechselerkrankungen, wo auch ein dringender Notfallbedarf besteht, dass die Kinder sofort behandelt werden, sind eigentlich die, die auch Zugang haben zu den Einrichtungen, wo so eine sofortige Behandlung da ist, die sich eben auch am Wochenende tatsächlich dann über die Notaufnahmen darum kümmern können, dass die Familien erreicht werden und direkt irgendwo ankommen. Das macht es also für die Familien deutlich besser als – wie Herr Blankenstein schon gesagt hat –, dass die Eltern mit dem Kind losziehen und irgendwo in eine Einrichtung gehen, wo vielleicht noch nicht einmal eine Kinderklinik dabei ist, und dann von dort hier und da hin weitergeschickt werden oder auch schon beim Anrufen dort Probleme haben. Also das

würde es für die Eltern deutlich erleichtern, unabhängig von der Information, die sie dann schon bekommen.

Das nächste Problem bei der Information ist: Wenn die nicht direkt vom Experten kommt, gibt es eben doch viele, die häufig noch dazwischenstehen. Das heißt, wenn der Anruf vom Einsender kommt „Das Kind hat vielleicht etwas, darum müssen Sie sich kümmern“, dann steht – ich will jetzt nichts gegen die Hebammen sagen; es kann auch die Nachbarin sein – vor der Tür und sagt: „Ach nee, da ist bestimmt nichts; da kann man erst noch einmal abwarten.“ Dinge versacken; es gibt die Sprachkomponente, dass Eltern sich gar nicht kümmern können, um überhaupt weiterzugucken.

Wir hatten auch letztes Jahr hier aus den Flüchtlingsunterkünften mehrere Migranten, die sie überhaupt nicht finden, um das weiterzuleiten. Insofern kann ich nur sagen – und das habe ich vorhin nicht gesagt: Wir machen hier in Dresden dieses Neugeborenen-Screening eben auch schon seit 25 Jahren und nicht erst seit fünf Jahren. Da muss man ganz klar sagen, dass es für alle, die an diesem Prozess beteiligt sind, ein Vorteil ist. Es ist ein Vorteil für das Screeninglabor, das weiß, wer derjenige ist, der sich darum kümmert und von wem ich die Informationen auch wieder einfordern kann. Es ist für die Familien ein Vorteil, die direkt die Informationen bekommen, die sie brauchen, aber auch irgendwie psychologisch abgeholt werden durch jemanden, der weiß, worüber er redet. Es ist für die Einsender ein Vorteil.

Wir haben, als das bundesweite Screening eingeführt worden ist, bei unseren Einsendern eine Abfrage gemacht. Da hat keiner gesagt: Oh nee, wir möchten diese Informationen aber lieber selber an die Eltern weitergeben, anstatt, dass das Screeninglabor beziehungsweise die CF-Experten das für das Mukoviszidose-Screening weitermachen, wie es die Jahre davor gelaufen ist.

Vielleicht auch noch einmal zu dem Punkt mit der freien Arztwahl, den Frau Ceglarek ins Spiel gebracht hat: Wenn ich jetzt keine Notfallindikation habe, wo, glaube ich, die freie Arztwahl in dem Augenblick jetzt nicht die Rolle spielt, dann ist es natürlich so, dass auch der Experte den Familien sagen kann oder diese Liste mit Zentren, die ja erstellt worden ist, weitergeben kann, sodass die Familie sich dennoch selbst entscheiden kann.

Die Erfahrung sagt: Die Familien möchten erst einmal überhaupt wissen, ob da was ist, ob da eine Diagnose ist. Die möchten das erst einmal haben. Die Entscheidung, wo dann die Weiterbetreuung ist, treffen die Familien dann auch selber weiter. Es geht ja wirklich tatsächlich um die Diagnosestellung. Da sollte einfach das schnelle Angebot sein und auch das Angebot, dann schnell die Familien persönlich abzuholen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Das heißt, Sie sehen hier noch einmal einen zusätzlichen Player in diesem Konzeptentwurf, nämlich wie so eine Art Expertenpool oder so etwas. Wir sind bis jetzt immer davon ausgegangen, dass natürlich die FachärztInnen in den Einrichtungen, die die Abklärungsdiagnostik machen, dass die natürlich über das entsprechende Wissen dieser entsprechenden Zielkrankheit, die hier einen pathologischen beziehungsweise positiven Screeningbefund hervorgebracht hat, dass die darüber Kenntnis haben und entsprechend die Eltern auch natürlich für alle weiteren Fragestellungen unterstützend beraten können, wenn denn dann Eltern nach freier Arztwahl in der entsprechenden Abklärungseinrichtung gelandet sind. Aber so, wie ich jetzt sowohl Herrn Blankenstein als auch Sie verstanden habe, sehen Sie hier einen Expertenpool, der diese Anrufe übernimmt, um die Eltern zu kontaktieren?

Frau Prof. Dr. Hammermann (UKD): Wenn ich dort direkt anrufen kann sozusagen; wenn in dem Fall der Experte anruft; wenn ich die Eltern anrufe, sehe aber beispielsweise, die Eltern haben zwar in Dresden entbunden, wohnen aber in Köln oder in Leipzig, dann werde ich nicht sagen: „Oh, jetzt müssen Sie aber dann nach Dresden zur Konfirmationsdiagnostik kommen.“ Sondern dann biete ich den Eltern an, dass ich die Kollegen in Köln kontaktiere, weil wir ja

diese Spezialisten-Liste haben sozusagen und bahne, dass sie dort einen Termin bekommen können, damit sie dort direkt sozusagen angebunden werden können.

Das ist das, was ich vorab auch mit dem Postleitzahlassoziierten meinte, dass man schon guckt und den Eltern anbietet, dass sie wohnortnah für sie mit möglichst wenig Problematik zu einem Spezialisten, zu einem Experten gehen können. Im Zweifelsfall – wie gesagt – ist das der Experte, der vom Screeninglabor schon ausgewählt ist. Wenn die Eltern aber sagen: „Oh nee, das passiert mir gar nicht; wir sind jetzt dort und dort; wir möchten gerne woanders hingehen“, dann ist das natürlich auch möglich beziehungsweise, wenn die Konfirmationsdiagnostik erfolgt ist, dann gibt es keinen Grund, dass die Eltern nicht dann auch noch zur Weiterbetreuung in eine andere Experteneinrichtung gehen. Tatsächlich ist das Angebot: Es ruft jemand an, der sagt: „Wir sind nahe dran; wir können Ihnen einen Termin in zwei Tagen zum Schweißtest bieten.“ Wenn die Eltern das nicht möchten, dann gibt es die Empfehlung, die Bitte, wie wir sie unterstützen können, wo sie sonst mit Ihrem Kind hingehen können, damit dann auch die Rückmeldung wieder da ist, was aus dem Screening geworden ist, wie die Konfirmationsdiagnostik war, damit das weiterverfolgt werden kann.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Okay. Sie sehen die Experten schon aus den spezialisierten Einrichtungen, die dann auch die Konfirmationsdiagnostik vornehmen?

Frau Prof. Dr. Hammermann (UKD): Ja.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Alles klar, gut. – Dann habe ich auf der Rednerliste Herrn Fingerhut, Herrn Müller-Felber und dann Herrn F. *[KBV]*.

Herr Dr. Fingerhut (SYNLAB MVZ): Nur kurz zu Frau Ceglareks Einwurf der freien Arztwahl: Das ist in der Schweiz genau das gleiche und das funktioniert genauso wie Frau Hammermann das gerade gesagt hat. Wenn die Eltern mit dem Zentrum nicht einverstanden sind oder sagen „Wir sind aber jetzt bei der Oma in Genf und eben nicht in St. Gallen.“, dann wird das unter den Spezialisten gleich weitergegeben, und dann bekommen die eben in Genf einen Schweißtesttermin.

Aber die erste Information bleibt weiter von dem spezialisierten Kinderarzt, der über die Erkrankung Bescheid weiß. Die Rückmeldung an das Screeninglabor geht dann auch immer über den Kollegen in St. Gallen, der eine E-Mail schreibt oder anruft und sagt: „Ich habe die Eltern kontaktiert; die gehen aber aus dem oder dem Grund nicht bei mir zum Schweißtest, sondern in Genf oder wo auch immer zum Schweißtest.“, sodass die Rückmeldung da ist und dann auch nachgehakt werden kann. Wenn aus Genf dann kein Ergebnis kommt, kann das Screeninglabor immer noch nachhaken: Sind sie dagewesen? Sind sie nicht dagewesen? Oder muss man weiter aktiv werden?

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank! – Herr Müller-Felber, bitte.

Herr Prof. Dr. Müller-Felber (iSPZ Hauner): Ich will auch noch einmal eine Lanze für diesen direkten Kontakt durch das Expertenzentrum brechen. – Ein wesentlicher Punkt ist, dass dann auch eingefahrene Strukturen vorhanden sind. Nur ein kleines Beispiel: Wir haben jetzt in diesem Pilotprojekt erlebt, dass dann eine Klinik Probleme hatte, die Bestätigungsdiagnostik irgendwo auf den Weg zu bringen. Das genetische Labor war mit der Kostenübernahme durch die Klinik nicht einverstanden. Dann gab es eine Verhandlung, die sich eine Woche hingezogen hat, wer da jetzt zahlen soll oder ob das passt.

Ich denke, solche Dinge kann man vermeiden, wenn es wirklich eine eingefahrene Struktur gibt. Man weiß, dieses Expertenzentrum hat ein genetisches Labor an der Hand; die arbeiten zusammen; die wissen auch, in welchem Zeitraum sie zusammenarbeiten. Nur dann können wir wirklich diese engen Taktzeiten schaffen. Und umgekehrt: Ein Screeninglabor hat auch seine festen Ansprechpartner, wo auch jeder weiß, wie die Interaktion funktioniert.

Ich denke, wenn man das offiziell macht, dass diese kurzen Wege möglich sind, ist das eben im Sinne der Eltern und des Kindes. Wie die Weiterbehandlung ist, das ist, glaube ich, völlig egal. Denn, wenn die Dinge geklärt sind, dann kann das ohne Weiteres auch woanders passieren, wenn die Eltern es woanders schöner oder adäquater oder irgendetwas finden.

Ich glaube, der erste Schritt ist, dass wir sicher sind, dass eine Bestätigung läuft, dass das zeitnah läuft. Da wäre es gut, wenn diese Wege fest definiert sind.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank! – Herr F. *[KBV]*, bitte.

KBV: Ich bin auch selber niedergelassener Kinder- und Jugendarzt. Das heißt, ich habe auch mit Screeninguntersuchungen zu tun. Denn es gibt ja eine ganze Reihe von Kindern, die werden schon so frühzeitig in der Klinik belassen, dass das Screening noch nicht abgenommen worden ist oder die ambulant entbunden worden sind.

Deshalb ist die Frage: Wer soll denn die Eltern informieren? Das haben wir hier in der AG rauf und runter diskutiert. Denn wir halten es schon für problematisch, dass nur den Einsendern zuzuschanzen. Wenn beispielsweise ein Wochenende dazwischenliegt oder die nicht erreichbar sind, dann könnte es gerade bei den kritischen Erkrankungen ja auch zu unnötigen und gefährlichen Zeitverzögerungen kommen.

Das war so ein bisschen der Grund, dass wir uns dann in der AG gedacht haben: Okay, das macht ja Sinn, wenn das die Labore machen, weil die Labore natürlich alle Befunde sehen. Dann gab es eine große Diskussion, ob dann die Labore bezüglich der Konfirmationsdiagnostik direkt die spezialisierte Einrichtung informieren dürfen. Das wurde von juristischer Seite aus als kritisch betrachtet.

Wie stehen Sie denn zu der Vorstellung, dass tatsächlich die Labore die Informationen der Eltern primär vornehmen, damit eben möglichst alle erfasst werden?

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Gut. – Herr Blankenstein, Frau Ceglarek, Herr Okun, Frau Hammermann. – Herr Blankenstein, bitte

Herr Dr. Blankenstein (DGKED): Zwei Dinge: Das eine ist, wir haben viele schon, wer mit wem reden soll. Was ganz klar ist, es gehört jemand dahinter, der das koordiniert, weil, wer auch immer, jemand ist mal krank, das funktioniert nicht. Und das ist die Rolle des Labors. Oder eine Art Trackingstelle, die mit dem Labor ganz eng kooperiert, dass man zusammen so etwas wie ein Screeningzentrum bildet. Es muss eine Koordination geben; es muss auch immer zu jedem dieser Maßnahmen geschaut werden, ob das funktioniert.

Die Frage von Herrn F. *[KBV]*: Wir haben vorhin schon gesagt, dass die Erstkontaktaufnahme in dem Eltern-Patienten-Prozess in dem Krankheitsakzeptanzprozess von Patienten, die tatsächlich so eine Erkrankung haben, eine zentrale Rolle spielt. Ich glaube, dass für diese Erkrankungen ich es für absolut notwendig und sinnvoll halten würde, wenn über Koordination durch das Labor der Experte dann auch unmittelbar Kontakt aufnimmt.

Wenn es um Samstag, Sonntag, Wochenende geht, dann finden wir tatsächlich da Wege und Möglichkeiten, solch ein Telefonat auch am Wochenende zu machen. Der Laborarzt ist immer derjenige, der am Ende entscheiden muss, ob hier Kindeswohlgefährdung besteht. Also besteht Not und Gefahr in Verzug? Und dann muss das Labor – so steht es ja auch jetzt schon in der Richtlinie – und wird das Labor entsprechend handeln.

Aber das heißt am Ende – und das habe ich vorhin auch als Beispiel gesagt –, wenn ich irgendwo auf dem flachen Land in Mecklenburg-Vorpommern oder im hintersten Brandenburg etwas habe, dann sage ich meiner Stoffwechselexpertin: „Ruf mal in Neuruppin an, da schicke ich jetzt das Kind hin.“ Oder: „Schick du das Kind dahin, damit die Eltern dann da sind.“ Und die Koordination ist das zentrale. Denn, wenn am Ende ein Kind in die Notaufnahme kommt,

dann wissen wir alle, dass das vier bis fünf Stunden dauert, weil 50 Patienten mit einem Schnupfen davor sind, dass es rankommt.

Wenn jemand vorher anruft und sagt: „Da kommt jetzt ein Kind, das hat möglicherweise eine Galaktosämie oder das und das“, dann wird das herausgefischt und ist direkt an der richtigen Stelle und es wird das Richtige gemacht. Dafür gehört eine fachliche Koordination rein. Das kann für die wahrscheinlich auch irgendwann noch zunehmende Zahl von Zielerkrankungen nicht nur am letzten Ende alleine das Labor machen. Sondern das Labor muss da Kooperationsmöglichkeiten, Wege haben, sie zu Tracking -und Betreuungszentren zusammenschließen zu können, um sich da dann auch für die richtigen Erkrankungen die richtige Fachexpertise zu holen.

Wie Herr Müller-Felber gerade gesagt hat: Es muss eingefahrene Wege geben, von denen wir aber wissen, dass es eben in jedem Fall auch am Samstag und an einem Wochenende – auch wenn Herr XY gerade in Urlaub ist –, funktioniert. Und das ist das, was am Ende im Patientenergebnis das Entscheidende ist.

Einen zweiten Punkt, der vorhin schon einmal angesprochen worden ist, das ist eine Bitte von mir an den G-BA: Wir müssen fremdsprachlich werden. Es ist ein bisschen eine Schande, dass es – wie unsere Einwilligung – alle Dokumente des G-BA auf Deutsch gibt. Jetzt gerade beim Sichelzell-Screening wird das noch einmal ein ganz, ganz großes Thema werden. Wir müssen uns überlegen, welche Möglichkeiten wir haben. Wir müssen tatsächlich bis hin zu Dolmetscherdienstleistungen oder sonst etwas machen. Für mich in Berlin ist es nun mal so: Es gibt eine mehr als zweistellige Zahl von Mitbürgern, die Kinder bekommen, die nicht unbedingt Deutsch als Muttersprache haben. Ich bin damit schon vertraut. Wir haben das in vielen Sprachen übersetzt. Aber ich glaube, da brauchen wir auch noch ein bisschen mehr Unterstützung von der Regelungsseite. Das ist aber nur ein Nebenpunkt. – Danke!

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank! – Herr F. *[KBV]* hatte direkt eine Nachfrage dazu?

KBV: Ja. – Absolut d’accord, Herr Blankenstein. Das haben wir auch so in unserem Kreis erörtert. Das ist natürlich einfach klug, was Sie hier vorschlagen.

Uns wurde nur gesagt, dass die Querinformation vom Labor hin zu dem Experten in der spezialisierten Einrichtung aufgrund des Gendiagnostikgesetzes nicht möglich sei. Und dieses Problem, haben wir zumindest noch nicht lösen können *[Tonstörung]*.

Herr Dr. Blankenstein (DGKED): Da haben wir natürlich eine Lösungsmöglichkeit gefunden, die Frau Hammermann eben auch schon angedeutet hat. In dem Moment, wo der Experte im Labor, mit dem Labor Teil des Screeningprozesses ist, teilt man sich eine Datenbasis. Man hat deswegen mehr oder minder da definierte Menschen, die dann eben auch beispielsweise bei uns auf unsere Screeningunterlagen auf die Stammdaten der Eltern, aber auch auf die Ergebnisse zugreifen können. Die sind feste Kooperationspartner. Man kann das als eingebundene Experten als Kooperationsverträge machen; das wird man juristisch lösen müssen.

Aber man muss an der Stelle das nicht als unterschiedliche Player sehen, sondern es gibt eine Gesamtaufgabe. Ich glaube, auch da muss man sagen: Wir stehen als Kinderärzte nicht direkt in Konkurrenz. Sondern, es geht immer um den Patienten. Es wird keiner diese Sache nutzen, um sich mehr Patienten zu schnappen als jemand anderes. Sondern, wenn ein Patient irgendwo anders ist, wo er woanders betreut werden kann, gibt er das gerne ab. Wir müssen da eine Lösung finden. Ich glaube, die Lösung ist, dass wir das Ganze in einem Tracking- oder Nachverfolgungszentrum, Screeningzentrum zusammenfassen. Die entsprechenden Experten sind da mit Anteil und damit hat man gegenseitig Zugriff auf die nötigen Informationen, um die Kinder optimal zu versorgen. – Vielen Dank!

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank, Herr Blankenstein. – Frau Ceglarek, bitte.

Frau Prof. Dr. Ceglarek (DGNS): Herr F. *[KBV]*, ich möchte auch noch einmal darauf eingehen. Ich glaube, dass es schon jetzt so ist, dass es an vielen universitären Screeninglaboren, die auch meistens ein Screeningzentrum sind, das so gehandhabt wird, dass die Information der Einsender und in Absprache mit den Einsendern und auch der Eltern – und da gebe ich Frau Hammermann absolut recht, dass das im überwiegenden Maße gerne durch die Einsender in Anspruch genommen wird –, dass das der Experte des Screeningzentrums ist. Ich glaube, das ist hier jetzt ein bisschen ein Missverständnis gewesen.

Also: Wir haben die spezialisierte Einrichtung, und wir haben die pädiatrischen Experten. Auch bei uns in Leipzig ist es so, dass wir innerhalb des Screeningzentrums Sachsen auf diese Art und Weise arbeiten. Es gibt also für alle diese spezialisierten Erkrankungen einen Hintergrunddienst in der Kinderklinik, der dann zur Verfügung steht und Kontakt aufnimmt. Das ist in der Tat so, dass der an jedem Tag und zu jeder Uhrzeit verfügbar ist, wo Befunde entstehen. Genauso ist für das Vorsorgezentrum in Thüringen, mit den wir dort zusammenarbeiten. Auch dort gibt es eine spezielle Rufbereitschaft für Fälle, die aus dem Neugeborenen-Screening kommen.

Ich glaube, dass das auch in vielen anderen Laboren auch so gehandhabt wird. Deswegen ganz klar die Antwort: Es ist immer von Vorteil, wenn ein spezialisierter Experte mit den Eltern, dem Einsender redet, weil das erheblich die Zeiten verkürzt und auch die Akzeptanz. Denn wir dürfen nicht vergessen: Die Eltern sehen in dem Moment ein in Anführungsstrichen „gesundes“ Kind; es wirkt nicht krank. Wenn die Eltern einen Anruf von einen Experten von irgendwo her bekommen, dann wissen sie gar nicht so wirklich warum und wer da eigentlich am Telefon ist und erzählt, dass das Kind jetzt sofort in eine Klinik muss. Das kann nur jemand machen, der wirklich dafür auch lange Erfahrungen hat und auch spezialisiert ist, mit Eltern darüber zu sprechen.

Wenn wir jetzt sagen, spezialisierte Einrichtungen könnten das auch. – Wie ist das bei uns geregelt? Das ist datenschutzrechtlich in Ordnung, weil wir auf den Flyern, die die Eltern unterschreiben, diesen Partner auch angeben. Also die, die in Sachsen sind, unterschreiben, dass es das Screeningzentrum Sachsen ist – Standort Leipzig besteht also aus uns, dem Labor, dem Institut für Labormedizin und der Kinderklinik –, und diese Partner stehen dann auch drauf und sind für die Eltern nachvollziehbar. Das ist so geprüft worden bei uns. Es gibt einen Vertrag zwischen den Partnern, der die Verantwortlichkeiten regelt. Es ist sowohl für Thüringen als auch für Sachsen so jetzt erst einmal akzeptiert worden, sodass wir das so tun können.

Das könnte man sich natürlich auch vorstellen mit den spezialisierten Einrichtungen. Denn es gibt ja viele Screeninglabore oder -bereiche, wo jetzt regional auch zwei Zentren in Frage kommen würden. Hier wäre natürlich dann erforderlich – was auch schon vorhin gesagt wurde –, dass es eine regionale Absprache gibt innerhalb der Fachgesellschaft, welches Zentrum für welchen Bereich dann zuständig wäre. Das ist beispielsweise auch in Bayern so.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke schön, Frau Ceglarek. – Herr Okun, bitte.

Herr Prof. Dr. Okun (UKHD): Ich möchte mich den VorrednerInnen, Frau Ceglarek und auch Herrn Blankenstein, anschließen. – Ich wollte auch noch einmal ein bisschen deutlich machen, wo die Schwierigkeiten liegen.

Es ist manchmal einfach auch die Datenverfügbarkeit, die man hat. Hat man die Telefonnummer? Hat man die aktuelle Adresse der Eltern? Die des Einsenders sind immer klar, weil sie über Jahre hinweg stabil bleiben. Wenn man hier noch einmal das Modell dahingehend schärft, dass ein vollständiger Informationszugriff auch da ist, sodass man in diesem Zusammenhang wirklich reagieren kann: Was sind lebensbedrohliche Erkrankungen, die man vielleicht direkt durchtelefoniert, auch direkt an die Eltern? Was sind Dinge, die über die Fachexperten mit gewissen zeitlichen Nachlauf laufen können?

Aber eben auch: Wenn man eine Kommunikation vom Labor mit den Eltern führen soll, wenn das in der Form gewünscht ist, müssen auch die Datenqualitäten da sein. Deswegen, glaube ich, brauchen wir so etwas wie ein gemeinschaftliches System, wo alle Wege transparent in einem gewissen rechtlichen Rahmen auch abgefragt werden können. Dazu gehören dann halt eben auch Adressdaten und irgendwelche Eskalationsstufen, die man wählen kann.

Von uns aus gesehen: Wir arbeiten im Prinzip für drei Bundesländer. Das ist in der Fläche dann teilweise sehr, sehr weit. Wenn man sich dann nicht mit den anderen Screeningzentren absprechen kann so nach dem Motto: Ist die Erstkarte jetzt bei Ihnen gelaufen und bei uns die Zweitkarte? Oder umgekehrt. Das sind dann ganz wichtige Punkte, die man auf dieser Ebene harmonisieren sollte.

Man muss aber auch so sagen: Dort, wo Strukturen schon vorhanden sind – so wie Frau Ceglarek es beschrieben hat –, darf man vielleicht anknüpfen, um auch ein universelles Modell vielleicht zu finden, was man anwenden kann.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Herr Okun, vielleicht ganz kurz von meiner Seite aus eine Rückfrage: Sie haben den Einsender jetzt mehrmals benannt. Unser Modell, unser Konzeptentwurf steigt aber erst ein, nachdem die zweite Karte bereits abgenommen wurde, damit ein gesicherter Screeningbefund vorliegt, der auf eine bestimmte Zielerkrankung hinweist.

Bislang sind wir davon ausgegangen, dass dann die Eltern natürlich nicht mehr im Krankenhaus sind. Es sei denn natürlich, es gibt Ausnahmefälle wie bei den Frühgeborenen und, und, und. Aber der Großteil, den haben wir dann schon zuhause gewähnt. Würden Sie da widersprechen?

Herr Prof. Dr. Okun (UKHD): Da würde ich nicht widersprechen. Nur, wenn man auf Vollständigkeit des Screenings gehen will, muss ich auch die gesamten Fälle abschließen. Und dazu gehören auch: Ist nach einer Frühabnahme die reguläre Abnahme erfolgt? Ist nach einer Frühgeburt – das ist am Leichtesten, weil die sind meistens noch in der Klinik – eine entsprechende Zweitkarte abgenommen worden? Wenn ich diese Informationen nicht tracke, wären tausende von Karten womöglich ohne irgendeine Anbindung. Bei 4 000 Karten würde das unter Umständen zwischen zwei und vier Stoffwechselerkrankungen schon bedeuten, die darunter sich aufhalten können. Deswegen ist mir dieser Teil trotzdem wichtig. Wenn man in die Vollständigkeit gehen will, muss man auch schon vorher anfangen, ein Tracking zu beginnen. Das machen wir alle zum Teil. Aber auch da sind die Eskalationsstufen noch nicht klar.

In den meisten Fällen ist es so, wenn man zwei-, dreimal schriftlich gemahnt hat, wird dann der Vorgang irgendwo gestoppt. Deswegen haben Sie recht in diesem Fall, wie Sie es beschreiben. Aber gerade, was Frühabnahme und Frühgeburten angeht, die gehören letztendlich auch getrackt, sonst bekomme ich die Vollständigkeit nicht hin und eine Aussage zu falsch-positiven und falsch-negativen – wie auch es schon von Herrn Blankenstein angesprochen wurde –, das muss auch der Anspruch letztendlich sein.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Noch einmal eine direkte Nachfrage dazu: Das heißt, Sie sehen den Einsender hier auch als informationsweitergebende Person. Also die Information, dass hier ein auffälliger Screeningbefund vorliegt, den soll dann der Einsender an die Eltern weitergeben. Denn bislang habe ich hier aus dem teilnehmenden Kreis herausgehört, dass doch eher die Experten hier gesehen werden.

Herr Prof. Dr. Okun (UKHD): Das ist richtig. Das, was beschrieben wird, ist auch so, dass dem Einsender, wenn wir ihn über einen auffälligen Befund informiert haben, er es natürlich gerne sieht, wenn auch unsere Leute dann lieber mit der Familie Kontakt aufnehmen oder den nächsten Weg bahnt, hin zu den spezialisierten Zentren. Das ist schon richtig. Aber bisher in der Richtlinie nimmt der Einsender halt eben eine wichtige Rolle ein. Denn er ist der erste am

Patient und er ist dafür verantwortlich, dass das Screening regulär abgenommen wird letztendlich.

Ob man dann immer noch über Bande spielen muss – in Ihrem Konzept haben Sie unten ein Fragezeichen reingeschrieben, ob der dann wirklich noch die Eltern direkt kontaktieren soll. Aber er muss zumindest Bestandteil in dem Regelkreis sein. Und wenn Sie das Fragezeichen an der Stelle weglassen, dann muss das zumindest bidirektional zwischen Einsender und dem Labor letztendlich gehen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Herr Santer, direkt dazu. – Und dann gehe ich in der Rednerleiste weiter.

Herr Prof. Dr. Santer (UKE): Das wäre genau mein Punkt gewesen, weshalb ich mich ohnehin gemeldet hatte. – Ich glaube in der Tat, wenn man beim Tracking – oder wie auch immer wir es jetzt nennen wollen – beim gesicherten Fall anfängt, dann kommen wir zu spät. Denn der gesicherte Fall ist ja relativ bereits in trockenen Tüchern.

Ich glaube, es sind genau die Punkte, die wiederum Herr Blankenstein angesprochen hat: Familien, die leben an der Grenze von zwei Screeninglaboren, die ein erstes Screening hier machen, die Kontrollkarte woanders. Wir leben heute in Zeiten, wo wir uns auf die Bundespost nicht mehr sicher verlassen können. Wo wir fragen: Sind Karten überhaupt angekommen? Sind sie verschickt worden? Haben Sie das Screeninglabor erreicht? Ich glaube, alle diese Fragen müssen wir irgendwo gebündelt sammeln.

Ich kenne eine sehr verlässlich pädiatrische Klinik hier in Hamburg, von der ich weiß, wenn das Kind dort ankommt, dann wird das Richtige gemacht werden. Aber selbst diese Klinik vergisst es oft, eine Zweitkarte zu schicken. Es ist dann unmöglich, jede positiven TSH-Wert nachzurennen, zu fragen: Hat derjenige wirklich genau gewusst, was er machen muss?

Ich glaube, in der Tat, dass das Tracking wirklich viel früher beginnt, nämlich bei Vollständigkeit; bei der Frage: Wo ist ein Kind geboren und hat es unser Screeningsystem erreicht? Ist eine Karte irgendwo in einem Labor angekommen? Ist das Ergebnis, was wir ziemlich teuer mit Massenspektrometrie und Geräten, die im Hunderttausendebereich kosten, dort angekommen? Und hat dann das Kind diesen Spezialisten, über den wir hier nur reden, wirklich auch erreicht?

Ich glaube, es sind viele Schritte vorher, vor dieser eindeutigen Diagnose einer SMA oder einer Sichelzellanämie, oder eines LCHAD-Mangels, wo wir eben sicherstellen müssen, dass diese Kinder wirklich nicht unterwegs verlorengehen. Ich kann Herrn Blankenstein nur zustimmen. Ich hatte letztes Jahr einen, wo wir das Ergebnis einer positiven CF an den Einsender herausgegeben haben; der Schweißtest ist fast ein halbes Jahr später gemacht worden. Ich habe ein Kind, was mit TSH positiv aufgefallen war; das Screeninglabor hat den Wert generiert. Aber das Kind hat nicht den Endokrinologen erreicht, obwohl wir gezwungen sind schon nach der bisherigen Kinder-Richtlinie, eine Liste von Hamburger Endokrinologen zu erstellen, was wir auch gemacht haben. Ich glaube, da müssen wir eine Instanz schaffen, die wirklich diese Vollständigkeit, den Weg des einzelnen Kindes, der Probe des einzelnen Kindes nachgeht, damit wir diese Vollständigkeit garantieren können.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank, Herr Santer. – Frau Hammermann, bitte.

Frau Prof. Dr. Hammermann (UKD): Vielen Dank, Herr Santer, dass Sie das hier noch einmal so herausgestellt haben, dass es uns, glaube ich, um zwei Dinge geht: Das eine ist das Tracking und das tatsächlich schon von Beginn an, vom Screeninglabor an, was die Karte angeht, um zu sehen, dass die Werte alle da sind. Und das andere ist die Weiterleitung bei dann gesichert positiven Befundes des Kindes zur Konfirmationsdiagnostik.

Ich spreche tatsächlich aber noch einmal mehr für den zweiten Teil und kann Herrn F. *[KBV]* nur sagen: Der Grund, warum wir dieses Konstrukt, wie es jetzt ist, haben, ist natürlich, dass zur Einführung vor allen Dingen des CF-Neugeborenen-Screenings klar war, die Befunde dürfen nicht direkt weitergegeben werden raus an Externe. Sondern es muss ein interne Experten- und eine interne Informationsweitergabe an den Einsender erfolgen.

Bei uns in Sachsen – Frau Ceglarek hat es gesagt – ist das gut möglich. Herr Okun hat selber gesagt, ein Labor wie Heidelberg, was quer durch ganz Deutschland Kliniken versorgt und Neugeborenen-Screening macht, dort ist es natürlich schwierig, dass der Experte aus Heidelberg dann irgendwo in der Nähe von Hannover guckt, wo dort die bessere Anbindung ist. Deswegen muss ich sagen, ist unser Wunsch eigentlich schon, dass wir darüber hinausgehen, wenn wir das jetzt ändern könnten und sagen, das Screeninglabor muss auch externe Experten, die dort sind, wo die Kinder sind, wo die Familien sind, einbinden können, damit die die Verpflichtung haben, sich darum zu kümmern.

Ich denke, wir als Kliniker und als Behandler dieser seltenen Erkrankungen, sehen es ja als unseren Auftrag, diese Familien schnell zu finden, schnell anzubinden und auch schnell zu betreuen. Das heißt, die Möglichkeiten sind auch anders. Ich habe es vorhin schon gesagt, unsere Schwestern sind hier persönlich ins Flüchtlingsheim gegangen, um zu gucken, wo sie Familien finden können, die auffällige Screeningbefunde hatten. Sie bringen statt per Post Briefe persönlich vorbei und klingeln, wenn die Adressdaten und Telefonnummern nicht richtig sind. Das ist ein Einsatz, der aber nur vor Ort passieren kann. Nur vor Ort sind die Strukturen so bekannt. Deswegen, um diesen Teil des Screenings, auch wenn das nur ein Teil dieses Screeningprozesses und nur ein Teil der Befunderhebung ist, um diesen zu optimieren, brauche ich Leute in der Nähe der Familie, Experten in der Nähe der Familie, die sich darum kümmern können und die diesen Teil sichern können und für das Screeninglabor dann auch der Ansprechpartner sind, der in der Pflicht ist, die Rückmeldung ans Labor zu geben.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke schön! – Herr Hauck, Sie hatten direkt dazu noch etwas geschrieben. Ist das noch so?

Herr Dr. Dr. Hauck (LMU Klinikum): Ja, schon. – Wir haben jetzt in der Diskussion sehr schön herausgearbeitet, dass es eigentlich verschiedene Tracing-Szenarien gibt.

Ich wollte noch einmal, Frau Thomas, Sie wissen das ja schon, weil ich das in meine Replik geschrieben habe, kurz beschreiben, wie es am LGL gehandhabt wird. Dort gibt es nämlich verschiedene Szenarien.

Das eine ist, dass initial ein Tracking auf Vollständigkeit erfolgt – das hatte Herr Okun auch angesprochen. Das heißt, da werden die Geburtenmeldungen mit den Eingängen im Screeninglabor abgeglichen, damit man überhaupt mal schaut, wie viele geborene Kinder haben wir überhaupt in unserem Prozess drin und wie viele nicht. Und dann gibt es zwei Systeme: Das eine bei *urged* positiven Situation, wo man sagt der Befund im Labor ist so klar positiv, dass man jetzt direkt auf den Patienten zugreifen möchte, um ihn zu schützen. Und das andere ist vielleicht eine Zweitkarte, ob sie überhaupt angekommen ist et cetera, diese ganzen Unwidrigkeiten, das läuft dann noch einmal anders.

Ich glaube, mit diesen ganzen Zersplitterungen durch die immer größere Krankheitszahl, durch die zersplitterte Landschaft, was die Screeninglabore anbelangt; die unterschiedlichen Tests; die Leute, die mobiler geworden sind; die Sprachbarrieren et cetera, et cetera, wäre es aus meiner Sicht ein Segen – das hat jetzt nichts damit zu tun, dass ich in Bayern bin, dass ich dieses Wort wähle; ich meine es auch so –, wenn man irgendwie ein zentrales Register hätte, wegen mir am Robert Koch-Institut, das von all diesen Playern gefüttert werden kann, sodass man wirklich am Ende des Tages klar und transparent sagen kann: Was ist passiert, und was ist nicht passiert? Wo sind die Probleme bei unseren 750 000 Neugeborenen pro Jahr? Ich glaube, das wäre schon etwas, was einen großen Unterschied machen würde.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank! – Dann habe ich jetzt Herrn Fingerhut und danach Frau U. *[GKV-SV]*.

Herr Dr. Fingerhut (SYNLAB MVZ): Das meiste hat jetzt Herr Hauck schon gesagt. Das wollte ich auch noch einmal herausstellen. Die Erfahrungen, die man in Bayern seit 1999 hat, hat mit dem Vorsorgezentrum, die sind eigentlich ganz hervorragend, um wirklich sicherzustellen, ob von Anfang alle Kinder gescreent worden sind. Sind alle notwendigen Zweit- oder Kontrolluntersuchungen gemacht worden? Auch die Unterstützung bei den ganz dringend Positiven, dass da auch noch mit draufgeschaut wird, unabhängig davon, dass das Labor dann direkt den Experten informiert.

Dann möchte ich noch einmal auf einen anderen Punkt den Fokus lenken: Es kamen jetzt häufiger die Screeninglaboratorien, die Laborärzte, die klinischen Chemiker – das sind die Fachexperten; da würde ich mich auch dazuzählen. Aber wir sind die Fachexperten für die Laborwerte, nicht die Fachexperten für die Behandlung.

Aber wenn wir keine Rückmeldungen bekommen, ob der erhöhte Phe-Wert [*Phenyl*] am zweiten, dritten, vierten, fünften Lebenstag sich als PKU herausgestellt hat oder nur eine milde HPA ist, oder eine nicht-behandlungsbedürftige HPA ist, dann werden wir irgendwann unseren Expertenstatus verlieren, wenn wir diese Rückmeldungen nicht bekommen.

Gerade bei den neuen Erkrankungen brauchen wir das natürlich umso mehr, weil ich aus dem Stoffwechsel komme, natürlich viel von der Endokrinologie, über Screening auch schon mitbekommen habe, aber von der SMA, außer den hervorragenden Vorträgen von Herrn Müller-Felber und anderen aus der Schweiz, die ich auf Kongressen gehört habe, natürlich noch wenig Ahnung habe.

Um da Experten auch für die Laborwerte zu bleiben, brauchen wir auf jeden Fall die Rückmeldung über einen positiven Screeningbefund und eben nicht nur: Hat sich das bestätigt; hat sich das nicht bestätigt? Sondern auch die Details darüber. Dann kann ich nämlich auch in einem Fall – ich sage mal, das ist so anekdotisch: Ein Kind mit einem TSH im Trockenblut von über 200, bekomme ich die Rückmeldung aus der Klinik, dass es kontrolliert worden ist; es hat sich nicht bestätigt. Dann muss ich dort anrufen – das habe ich auch getan – und habe gesagt: Das kann ich nicht glauben, dass sich das nicht bestätigt hat. Ein TSH im Trockenblut von 200, das ist eine Hypothyreose, die ist behandlungsbedürftig. Es hat sich herausgestellt in dem Labor, wo das Serum untersucht worden ist, die hatten keine Ahnung von Kindern, und der Wert wurde einfach mal fälschlicherweise durch einhundert dividiert und war dann unauffällig. Nur durch mein Nachhaken wurde es noch einmal kontrolliert und das Kind wurde behandelt, und ist eben nicht erst drei Monate später mit Entwicklungsretardierung aufgefallen.

Damit wir im Labor Experten bleiben, brauchen wir auf jeden Fall diese detaillierte Rückmeldung über die Konfirmationsdiagnostik. Das finde ich einen ganz, ganz wichtigen Punkt. Der darf nicht an irgendwelchen datenschutzrechtlichen Klippen scheitern. Denn dann wird irgendwann das Screening auch den Bach runtergehen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Direkt, Herr Fingerhaut, dazu: Das heißt, wenn Sie diese Rückmeldung von der Abklärungsdiagnostik erhalten, was erfahren Sie dann? Erfahren Sie dann, das Kind ist besonders schwer krank; das Kind ist weniger schwer krank, sodass dann wiederum anhand Ihrer Laborverfahren gucken können: Okay, wenn ein bestimmter Wert über ein Cut-off von XY ist, dann kann man daraus rückschließen, dass es einen besonders schweren Erkrankungsverlauf hat. Und wenn die Laborwerte unter einem bestimmten Wert sind, dass es dann weniger schwere Verläufe gibt. Meinen Sie das damit? Weil Herr Blankenstein hat das vorhin auch schon so angesprochen.

Herr Dr. Fingerhut (SYNLAB MVZ): Genau. Es sind zwei Sachen: Zum einen kann ich dann meine Cut-offs überprüfen, und mit dem Wissen auch falsch-positive Befunde reduzieren, wenn ich durch die Rückmeldung über die Werte und den Verlauf beziehungsweise, dass sich

eine Diagnose nicht bestätigt hat, kann ich meine Cut-offs anpassen und weniger positive Befunde rausgeben, die sich dann als falsch-positiv herausstellen.

Was vorhin schon ein paar Mal angesprochen worden ist: Der Laborarzt oder der klinische Chemiker, der Fachmann im Screeninglabor, ist derjenige, der die Entscheidung treffen muss, in welche Richtung die Befundübermittlung läuft. Ist das high-urgent, muss ich direkt den Spezialisten informieren? Ist es Low-level, eine Kontrolluntersuchung, weil man eine Stoffwechselerkrankung, eventuell auch eine milde Stoffwechselerkrankung nicht ganz ausschließen kann, dass ich eine zweite Karte brauche, um dann zu entscheiden, muss das Kind zum Experten zur Abklärung; oder hat sich das als falsch-positiv herausgestellt; hat es sich normalisiert?

Gerade diese Entscheidung, was ist high-urgent, was ist nicht high-urgent, kann ich ja nur treffen, wenn ich die Rückmeldung bekomme, ob das, was ich heute gemacht habe oder, was ich letzte Woche mitgeteilt habe, ob sich das als richtig oder falsch herausgestellt hat. Das kann ich eben nur durch die Rückmeldung, wo ich sehe: Okay, der Wert, ist aber eine Oleoylcarnitin von fünf – sage ich jetzt mal in die Runde –, das war eben doch nicht high-urgent oder ist es eben doch gewesen. Dafür braucht das Labor die Rückmeldung auch detailliert über die Konfirmationsdiagnostik.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Okay, vielen herzlichen Dank dafür! – Frau U. *[GKV-SV]*.

GKV-SV: Ich habe mehrere Punkte. Zum einen: Wenn ich jetzt die ganze Diskussion richtig verstanden habe, dann sehen sich die Labore als Experten für die Dringlichkeit, dass die das gut einschätzen können. Denn wir haben in unseren Beratungen überlegt, irgendwelche Zeitspannen vorzugeben, bis wann irgendwelche Schritte erfolgt sind.

Aber ich glaube, durch das breite Krankheitsspektrum, tun wir uns sehr schwer. Wenn wir aber davon ausgehen können, wir machen eine allgemeine Formulierung und dann liegt es in der Verantwortung des Arztes zu entscheiden: Ist es jetzt dringlich oder hat es jetzt noch zwei, drei Stunden Zeit oder was auch immer. – Das war mein einer Punkt. So habe ich es verstanden.

Dann noch etwas zu diesen Vollzähligkeitstracing/-tracking: Das ist in Bayern möglich, weil es da den Zugriff auf die Einwohnermeldedaten gibt. Das dürfte – ich sage es jetzt einmal – bundesweit erheblich problematisch sein, so etwas umzusetzen. Was ich aber nachvollziehen kann – ich glaube, das kam von Herrn Fingerhut –, dass man im Labor eine Karte hat, aber es folgen die folgenden Karten oder was dann passiert ist aus einer auffälligen Karte. Das würde ich noch einmal als ein anderes Tracking bezeichnen wie ein Vollzähligkeitstracking.

Ich gehe jetzt auch davon aus, dass diese Vollzähligkeit, ob wirklich alle Einwohner ein Tracking bekommen haben – es gibt kaum Geburten, die nicht unter ärztlicher oder Hebammenaufsicht oder -leitung stattfinden –, sodass es eigentlich – ich sage jetzt einmal in den meisten Fällen – stattfindet. Also das, glaube ich, ist gar nicht das Vollzähligkeitstracking, was man so zwingend braucht. Ich glaube, die Fälle sind eher die, die im Prozess verlorengehen, die ein erstes Screening erhalten, aber dann nicht weiterkommen.

Dann habe ich noch einen Punkt zu dem Vorschlag mit Register: Das habe ich aus der Diskussion jetzt so mitgenommen, das ist sicherlich gut; eher für eine langfristige Evaluation. Aber ich glaube, um die Prozesse zu verbessern und auch die Rückmeldung, die brauchen Sie eigentlich akut. Also die Befundrückmeldung brauchen die Labore möglichst zeitnah, um hier Anpassungen bei den Labortests vorzunehmen. Auch für das Tracking ist ein Register eigentlich nicht geeignet, weil man ja nicht direkt zugreifen kann. Der, der jetzt einen Patienten sucht, hat ja in der Regel keinen direkten Zugriff. Also so sind die meisten Register gestaltet.

Ich glaube, wir müssen uns Wege suchen, die Informationen untereinander in dem Netz zu vermitteln, die nicht an dem Register hängen. Das ist eher eine Datensammlung, die für spätere Auswertungen interessant ist. Da ist natürlich ein Problem, dass es bei den spezialisierten Zentren in der Regel eigene Register gibt. Für die Sichelzellanämie gibt es ein Register; es gibt

ein Register für die Immundefekte. Überall gibt es Register. Die Frage ist natürlich, wie man mit solchen umgeht und wie man das dann am Ende vernünftig verbindet.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank, Frau U. *[GKV-SV]*. – Jetzt glaube ich, habe ich Herrn Blankenstein, dann Frau G. *[PatV]* und dann Frau Ceglarek. Herr Hauck, habe ich Sie jetzt übergangen? Nein, gut. – Dann Herr Blankenstein, bitte.

Herr Dr. Blankenstein (DGKED): Wir haben jetzt tatsächlich verschiedene Trackings angesprochen. Ich glaube, wir müssen das einmal zusammenfassen:

Das eben von Frau U. *[GKV-SV]* angesprochene Vollständigkeitstracking: Wir haben in Berlin Zugriff auf die Meldedaten. Und wir müssen sagen, die Screeningdaten sind besser als die Meldedaten. Nichtsdestotrotz machen wir ein Vollständigkeitstracking und finden in der Woche fünf bis zehn Kinder, denen das Screening nicht angeboten worden ist, wo es vergessen worden ist. Wir machen das bei uns in Berlin über sogenannte Geburtenbuchtracking. Das ist nicht so kompliziert. Damit findet man wunderbar heraus, ob noch Kinder fehlen. Ich glaube, man darf, wenn man eine populationsbezogene Vorsorgemaßnahme machen darf, den Populationsbezug nur, weil wir schon so hohe Zahlen haben, nicht außer Acht lassen und sollten das unbedingt mit reinnehmen.

Der zweite Punkt, den wir genannt haben, ist das Zweitkartentracking – Frühgeborene, Frühabnahmen, Transfusionen, Medikamente: Das ist eine Sache, die muss ein Trackingzentrum koordinieren. Das gehört mit dazu. Genauso wie eben Zweitkarten wegen leichten Auffälligkeiten dazukommen.

Damit kommt man jetzt in die Zentrale – wir haben so ein Netz – in der Mitte muss – Spinne ist ein blödes Wort – aber jemand muss koordinieren und sagen, was passiert. Wir brauchen ein Koordinationszentrum, dass diese Prozesse auf allen Ebenen im Blick hat und funktioniert und koordiniert, und wo in allen Richtungen auch bidirektional die Informationen ankommen.

Noch einmal kurz zu dem Ergebnis der Labormethoden: Wir erleben weltweit im Neugeborenen-Screening gerade eine Verwässerung des TSH, des Hypothyreose – – *[Tonstörung]*, weil man gesehen hat, dass man bei den Patienten, die einen TSH über fünf haben am vierten Lebenstag dann irgendwelche milden Funktionen in einer Häufigkeit von 1:700 findet. Man hat eben dadurch dann aber eine 30-fache Menge an falsch-positiven.

Wir müssen ein bisschen aufpassen, dass wir nicht vergessen, was wir wollen. Wir wollen schwer erkrankte Kinder symptomfrei und rechtzeitig finden. Das ist nicht die Aufgabe des Neugeborenen-Screenings, ganz milde Funktionsstörungen der Hypothyreose zu identifizieren – da können sich sicherlich noch 400 Endokrinologen daran habilitieren. Aber keines dieser Kinder wird jemals geistig behindert sein, und die brauchen das nicht.

Wir müssen diesem Prozess entgegenwirken. Wir müssen deswegen diese Rückmeldung haben: Wer ist wirklich wie krank? Wir brauchen in dem Gesamtprozess eine Stelle – und der G-BA kann sagen, wir sind es – oder ich nehme auch gerne schon die genannte Anregung auf, dass wir da beispielsweise eine zentrale Stelle wie im RKI, die so ein Register dann mit den Screeningdaten und den Registerdaten haben. Auch glaube ich, dass die Fachgesellschaften da nicht besitztümerisch sind, wenn ein zentrales Register da wäre, dass die vorhandenen krankheitsspezifischen Register mit den Screeningdaten vernetzt, sind die modernen Informationstechnologien alle so, dass wir das gemeinsam nutzen können. Aber wir brauchen jemanden, der am Ende schaut, wie das Ergebnis des Screenings ist. Wie sind die Ergebnisse auf Patientenebene? Welcher Patient wurde wann erkannt? Welche Dinge waren schwierig; welche waren gut? Der das am Ende jeden Jahres oder sogar laufend auswertet und sagt: Wir sehen hier Probleme. – Es wurde auch eben schon angemerkt; ich habe dieses Jahr drei Patienten gehabt, da kam die Karte schon an, nachdem die Klinik angerufen hat, dass es dem Kind schlecht geht. Was ist los? Da braucht eine aus dem Rand von Brandenburg acht Tage mit der Biberpost bis sie bei mir im Labor ist. Und dann geht es dem Kind schon schlecht.

Wir brauchen auch da eine Lösung. Wir brauchen im Prinzip auch da eine Stelle, die zentral drauf guckt und sagt: Wir haben in den letzten vier Jahren eine deutliche Verlängerung der Postversandzeiten. Darauf muss man reagieren. Wir brauchen spezielle Versandstellen; wir müssen etwas anderes überlegen. Das ist ein Unding!

Mir ist ein Kind in Potsdam verstorben, weil, auch da wieder privater Postdienstleister, eine Nacht Übergabe bis es nach Berlin kommt. Im Prinzip als ich die Karte, die Laborwerte hatte, war das Kind schon in einem lebensbedrohlichen Zustand, aus dem es nicht mehr gerettet werden konnte. Das hätte man 24 Stunden vielleicht vorher behandeln können. Wir müssen uns diese Themen setzen.

Deswegen noch einmal: Wir brauchen eine Institution, eine Systematik, einen Prozess, der immer wieder schaut, wo hängt es gerade im Neugeborenen-Screening; und dann die dringendsten Punkte auffasst, die möglicherweise an den G-BA reportet werden oder wer sonst zuständig ist; Postaufsichtsgremium; und da eben sozusagen eine zentrale Rolle übernimmt, dass die Qualität kontinuierlich überwacht, und wenn da Dinge auffallen, verbessert werden.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Okay, Herr Blankenstein. Redundanz! *[lacht]* – Mit Blick auf die Zeit, wir haben noch zwanzig Minuten. Ich bin wirklich mega interessiert hier und auch wirklich sehr glücklich, dass das so eine fruchtbare Diskussion ist. – Ich weiß, wir sind noch nicht fertig, Herr Hauck. Ich will Sie noch nicht nachhause schicken.

Herr Dr. Dr. Hauck (LMU Klinikum): Es geht ganz schnell. Es ist noch etwas zu den Registern. Es geht ganz schnell.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Ja, sofort! Ich nehme Sie gleich dran. – Es geht ganz schnell, genau in diesem Sinne. Ich möchte Sie nämlich gerne noch hören. Es gibt noch weitere Fragen. Also bitte hier an dieser Stelle, halten Sie Ihre Wortbeiträge so kurz und knapp, dass wir auch noch alle rannehmen können und alles noch hören können. Vielen, vielen Dank! – Herr Hauck, ganz schnell.

Herr Dr. Dr. Hauck (LMU Klinikum): Zu den Registern: Ich möchte Sie da etwas desillusionieren, Frau U. *[GKV-SV]*, die Register der Fachgesellschaften sind sehr heterogen. Und auch deren Finanzierung ist sehr volatil. Register kommen und gehen und das ist mitunter nicht immer nachhaltig.

Meines Erachtens ist es dann schon so, wenn wir in der Regelversorgung für die gesamte Solidargemeinschaft eine Maßnahme anbieten, ergibt sich daraus auch die Pflicht, über die Solidargemeinschaft die Qualität zu verbessern.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Gut. – Frau G. *[PatV]*, bitte.

PatV: Herr Blankenstein hat jetzt von einer koordinierten Stelle gesprochen. Herr Hauck, Sie hatten gesagt, dass wäre ein Segen, wenn es auch so eine zentrale Stelle gäbe.

Meinen Sie mit dieser zentralen Stelle wirklich nur eine Stelle, wo Informationen zusammenlaufen zur Auswertung, zu Qualitätssicherungszwecken? Oder sehen Sie noch bei dieser Stelle eine andere Aufgabe wie Kontakte zu Einrichtungen, Eltern oder sonstige Themen?

Ich würde Sie noch bitten, vielleicht kurz etwas zum SCID-Screening zu sagen. Denn nach meinem Verständnis ist das ein sehr guter Prozess. Sie haben diese Homepage; Sie haben diese Telefonnummer für die Einsender. – Bei SMA wurde es jetzt entsprechend gemacht.

Meine Frage: Wer informiert da die Eltern? Und wie kommen die Eltern zu den Kliniken, die Sie auf der Homepage haben?

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Herr Hauck, antworten Sie bitte.

Herr Dr. Dr. Hauck (LMU Klinikum): Ich würde diese zentrale Stelle vor allem als Langzeitinstrument zur Verbesserung der Datenqualität sehen und nicht direkt involviert in die kurzfristigen Entscheidungen, wenn es darum geht, ein Screening zu wiederholen, eine Konfirmationsdiagnostik einzuleiten oder gar ein Kind in Einrichtungen zu holen.

Beim SCID-Screening funktioniert es so, dass über die Fachgesellschaft in einem langen und teilweise schwierigen Prozess Kliniken und Zentren definiert wurden, die bestimmte Kriterien zu erfüllen haben, die dann die Prozesse durchführen dürfen. Da muss man sagen, hat sich dieser ganze Prozess auf einer Semilegitimation aufgebaut. Denn letzten Endes hatten wir kein offizielles Mandat dazu, das zu tun. Wir haben es dann aber einfach gemacht über die Fachgesellschaft, weil wir gesagt haben: Das macht Sinn.

Mittlerweile hat sich auch gezeigt, dass nach anfänglicher Unruhe oder der Vorstellung vielleicht, dass hier jetzt neue Rangordnungen geschaffen werden, dann doch recht klar war, dass es eigentlich keinen nachhaltigen Einfluss auf die Landschaft hat, sondern einfach die Strukturen verbessert, wenn man sie einmal durchstrukturiert.

Dennoch stehen wir jetzt vor der Herausforderung, dass alle Jahre erneut zu evaluieren. Denn es tut sich ja auch etwas. Da wären wir auch sehr dankbar, wenn es da Handreichungen über den G-BA geben würde beziehungsweise auch, wenn es für diese ganzen Zusatzleistungen – Sie hatten dieses Telefon angesprochen, das wir anbieten –, in Zukunft über telemedizinische Abrechnungskomponenten auch eine Möglichkeit gäbe, das abzubilden. Denn am Ende des Tages sagt der ärztliche Direktor oder kaufmännische Direktor der Klinik: „Herr Hauck, was haben Sie denn die ganze Zeit gemacht? Sie haben ja gar keine Patienten gesehen.“ Wenn ich sage: „Ich habe aber die ganze Zeit telefoniert.“ Dann sagt er: „Dafür sind Sie hier nicht angestellt.“ Also da gibt es schon Sachen, die man noch verbessern kann.

PatV: Aber wer informiert die Eltern bei SCID bei Ihnen? Macht es der Einsender, oder machen Sie es über den Kontakteinsender, spezialisierte Klinik, Kontakt und der Einsender nennt den Eltern die Klinik?

Herr Dr. Dr. Hauck (LMU Klinikum): Ich kann jetzt nur für mein Einzugsgebiet reden, das ist konkret Bayern. Da hängt es davon ab, wo das Kind ist. In der Regel sind die Kinder noch irgendwie in der Klinik. Wir werden dann über die Klinik kontaktiert oder über den Kinderarzt beispielsweise über unsere Hotline und würden dann den Kontakt mit den Eltern suchen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Frau Ceglarek, bitte.

Frau Prof. Dr. Ceglarek (DGNS): Vielleicht kann ich darauf auch noch einmal antworten, wer die Eltern informiert. – Wenn wir hier einen High-urgent-Fall haben, das heißt, wenn der Verdacht ist, dass hier wirklich ein schwerer angeborener Immundefekt vorliegt, wäre es so, dass wir unseren Partner im Screeningzentrum, der für diese Erkrankung spezialisiert ist, informieren, ihn die Daten des Kindes zur Verfügung stellen, weil wir das dürfen, und dieser dann Einsender und in Absprache mit den Einsendern die Eltern sofort kontaktiert, um dann dafür zu sorgen, dass in einem der spezialisierten Einrichtungen auch die Konfirmationsdiagnostik beziehungsweise dann auch die Therapie eingeleitet wird.

Das heißt, das wäre beispielsweise so ein Fall, wo sofort die Kette reibungslos funktionieren muss im Sinne des Kindes und wo auch keine Zeit gegeben ist, und wo es da jetzt auch schon diese etablierten Strukturen gibt – und da komme ich wieder zu Herrn Okun –, die aber rein freiwillig sind, ohne dass man da eine rechtliche Handhabe letztendlich wirklich dahinter hat. Das wäre mein Wunsch vom Ausgang, dass man da wirklich gut definierte Strukturen braucht, in denen wir agieren dürfen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank, Frau Ceglarek. – Ich habe jetzt als nächstes Herrn Fingerhut. Herr Fingerhut, ist Ihre Wortmeldung noch aktuell?

Herr Dr. Fingerhut (SYNLAB MVZ): Ja, ich wollte noch einmal zu Frau U. *[GKV-SV]* etwas sagen. – Sie war ja der Meinung, dass ein Vollständigkeitstracking nicht notwendig ist, weil ja praktisch alle Kinder unter Aufsicht geboren werden. Aber das einzige, was man höchstens sagen kann: Bei allen Kindern wurde vielleicht ein Screening abgenommen, aber ob diese Karte in irgendeinem Screeninglabor angekommen ist, das ist damit nicht sichergestellt.

Und die Daten aus Bayern und auch eigene Erfahrungen in der Schweiz zeigen, dass viele Karten – aus welchem Grund auch immer – nicht ankommen. Auch Kliniken, die alle Befunde bekommen, kontrollieren auch nicht unbedingt, ob wirklich für jedes Kind, was dort geboren ist, ein Befund ankommt. Um in Deutschland keinem auf die Füße zu treten, kann ich aus den Erfahrungen aus der Schweiz berichten, in vielen Kinderkliniken ist nur jemand da, der kontrolliert, dass nicht für ein Kind, was in der Klinik gar nicht geboren ist, bezahlt wird. Die kontrollieren einfach nur, waren die Kinder, für die sie zahlen sollen, auch wirklich in der Klinik. Aber sie kontrollieren nicht, ob für ein Kind, was in der Klinik war, auch wirklich ein Befund zurückkommt. Deshalb ist das Vollständigkeitstracking wirklich wichtig.

Wenn wir nur bei einem von tausend Kindern keine Karte bekommen, dann ist sofort die Wahrscheinlichkeit nicht mehr gegen Null, dass wir ein Kind mit einem schweren Stoffwechseldefekt oder einer Hypothyreose oder einer zystischen Fibrose einfach verpassen, weil die Karten nie untersucht wurden.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank! – Herr Hauck, darf ich Sie hier übergehen? Sie hatten schon Ihren Wortbeitrag, oder ist der noch aktuell?

Herr Dr. Dr. Hauck (LMU Klinikum): Ja, bitte.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke! – Dann Frau B. *[PatV]*, bitte.

PatV: Ich hätte noch eine Frage zu der fortlaufenden Screening-ID. Das hatte, glaube ich, auch der Herr Hauck vorgeschlagen. Wenn ich das richtig verstanden habe, wäre das ja wahrscheinlich auch mit so einer zentralen Stelle verknüpft.

Aber meine Frage geht jetzt dahin: Wäre das dann eine Möglichkeit, auch eine solche Vollständigkeitsprüfung zu machen, zumindest, dass man eben alle Patienten oder alle Kinder dann wiederfindet?

Zweitens: Wäre es auch eine Möglichkeit, das mit den verschiedenen Registern zu vernetzen oder überhaupt eine Vernetzungsmöglichkeit? Oder wie genau muss man sich das vielleicht vorstellen?

Herr Dr. Dr. Hauck (LMU Klinikum): Ging die Frage jetzt an mich?

PatV: An Herrn Hauck, ja genau. Entschuldigung.

Herr Dr. Dr. Hauck (LMU Klinikum): Das kann ich Ihnen auch nicht beantworten, weil ich die Gegebenheiten in den verschiedenen Bundesländern auch nicht kenne. Wir haben es ja schon gehört, dass es unterschiedlich ist. Aber es wäre zumindest einmal ein Kristallisationskeim, an dem man dann den Restverlauf aufhängen könnte, wenn man wollte. So war die Vorstellung.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank! – Vielleicht direkt dazu mit der Screening-ID, Frau Ceglarek, bitte?

Frau Prof. Dr. Ceglarek (DGNS): Wir haben hier in Deutschland verschiedene Screeninglabore, die mit so einer übergeordneten Screening-ID bereits arbeiten und über die genauso ein Austausch auch stattfindet. Das ist aber noch nicht ausgerollt auf Gesamtdeutschland.

Herr Prof. Dr. Santer (UKE): Vielleicht kann ich direkt dazu kommentieren: Die Formulierung fiel, es werden ja fast alle Kinder gescreent. Ich möchte noch einmal in diese Kerbe hauen, dass das absolut nicht gesichert ist.

Ich hatte heute Morgen einen Fall eines Kindes, dass adoptiert werden soll und was im Moment keinen Namen hat und wo der Name nicht bekannt ist. Das heißt, wir können dieses Kind nur unter einer Screening-ID, unter einem anonymen Namen irgendwie führen und müssen später irgendwie sicherstellen, dass ein Ergebnis auch dort ankommt, wo es wirklich ankommen soll, nämlich vielleicht bei der Adoptivfamilie oder was auch immer mit diesem Kind passiert.

Das ist jetzt ein exotisches Beispiel. Aber es gibt nicht nur dieses eine Beispiel. Es gibt viele ähnliche Situationen, die so gelagert sind, wo es überhaupt keine Struktur gibt, wie wir damit umgehen. Und wenn in dieser Situation dann eine schwerwiegende Krankheit dazukommt, dann brauchen wir eine Struktur, die nicht einfach auf das Screeninglabor abgeladen wird. Bei den akuten Fällen, über die wir reden – ein frischer SCID, ein LCHAD mit einem extrem hohen C16-OH oder C18-OH –, wird immer so viel Initiative vom Labor da sein, dass wir das angehen. Aber die Systematik, die dahintersteht, die müssen wir sicherstellen.

Von daher könnte ich mir in der Tat denken, dass es mit heutigen Methoden möglich sein müsste, dass man eine zentrale Stelle, wo alle Labore ihre Ergebnisse unter einer anonymisierten ID, die nur der Patient selber kennt oder seinem Kinderarzt mitteilt, dass man irgend so etwas installiert, um dann sicherzugehen.

Wenn man dann versuchen würde, es abzuklären mit Geburtenbüchern, würde man feststellen, dass viele Graubereiche übrigbleiben. Und dann würde die Arbeit wirklich losgehen. Das ist nämlich das, wofür wir keine guten Lösungen haben.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Frau G. *[PatV]*, direkt zur Screening-ID.

PatV: Frau Ceglarek, wer vergibt die Screening-ID und wo ist es schon ausgerollt, eher in weiten Teilen oder eher nur wenig?

Frau Prof. Dr. Ceglarek (DGNS): Das ist gebunden an die Laboratorien, die dieselbe Laborsoftware benutzen. Das ist ausgerollt für Sachsen, für Thüringen, Berlin, Hessen und Sachsen-Anhalt. – Herr Blankenstein korrigiert mich, wenn das nicht stimmt –. Und zwar über den Anbieter der Screening-ID, der Laborsoftware können wir diese Bögen anfordern. Das ist eine einmalige Screening-ID, die in das gelbe Vorsorgeheft auch eingeklebt wird. Diese wird auch überall mitgeführt und sorgt dann dafür auch, dass wenn beispielsweise Erstscreening dort und Zweitscreening in einem anderen Labor gemacht wird, dass man das über die Screening-ID abfragen kann und zusammenführen kann ohne, dass man weiter Daten austauscht zum Kind.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank, Frau Ceglarek. – Herr Blankenstein, direkt dazu in aller Kürze?

Herr Dr. Blankenstein (DGKED): Ganz kurz. – Also diese Screening-IDs werden freigegeben, werden in der Geburtsklinik gemacht, werden in dem Gelben Heft eingeklebt, dann wird diese Nummer auf die Karte aufgeklebt. Dadurch erreichen wir das Labor, werden da registriert. Dann können sich theoretisch, wenn das bundesweit ausgerollt würde, über die Screeninglabore auch – wie Herr Okun schon gesagt hat – Labore untereinander abstimmen, wer die Erstkarte hat, wer die Zweitkarte bekommen hat und wer nicht. Das ist aber mangels Finanzierung in einigen Teilen Deutschlands nicht gemacht worden.

Es wird bei uns in Berlin beispielsweise auch im Hör-Screening und den U-Untersuchungen Vollständigkeitstracking verwendet. Also das wäre eine Möglichkeit, die gemacht sind. Aber man müsste sie halt regeln, damit sie bundesweit da ist.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank! – Herr F *[KBV]*, Sie haben noch eine Wortmeldung.

KBV: Noch einmal aus der Praxis: Üblicherweise ist es ja so, dass die Eltern mit den neugeborenen Kind erst zur U3 in der pädiatrischen Praxis auflaufen. Es sei denn die U2 findet schon dort statt. Dann schaue ich mir natürlich das Gelbe Heft an und sehe: Aha, Neugeborenen-Screening ist abgenommen worden. Mehr weiß ich aber nicht. Ich habe keinen Befund. Darüber haben wir früher schon gesprochen auch in unserem Verband, dass das eigentlich nicht gut ist, das wurde ja eben auch angesprochen, dass ich ja nicht ganz sicher sein kann, dass das tatsächlich auch durchgeführt worden ist. Also, dass es abgenommen worden ist, das kann ich sehen. Aber wo dann die Karte gelandet ist, das kann ich nicht sehen; was dabei herausgekommen ist noch weniger. Wir würden immer so vertröstet: „Wenn Sie nichts hören, dann ist das schon in Ordnung." – Das habe ich jetzt so verstanden, dass Sie das durchaus kritisch sehen. Ist das richtig?

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): An wen geht die Frage, Herr F. *[KBV]*.

KBV: Wer sich berufen fühlt.

Herr Prof. Dr. Santer (UKE): Herr F. *[KBV]*, ich fühle mich berufen. – Ich bin seit 40 Jahren Kinderarzt; ich habe seit 40 Jahren mit Screening zu tun. Ich könnte Ihnen Episoden erzählen, die an den Haaren herbeigezogen wirken: Ein Kind, bei dem Impfvorsorgeheft, das zeige ich jedes Jahr in meiner Screeningvorlesung, ein Fall, wo in dem Screeningheft Kreuze reingemacht wurden, und die Mutter sagt dann: „Mir dauert das hier zu lange; ich gehe nachhause." Und der Kinderarzt ist im festen Glauben, dass das Kind gescreent worden ist. Woher soll er auch irgendetwas anderes denken?

Ich kenne Fälle, wo die Screeningkarte hinterm Schreibtisch acht Wochen nach der Geburt des Kindes gefunden wurde, weil sie irgendeine Schwester hinterm Schreibtisch heruntergefallen ist. Und kein Mensch, ob dieses Kind jemals gescreent wurde; keiner vermisst einen Befund dabei.

Ich kenne Fälle, wo wegen der Post wir im Labor Karten bekommen, wo zwischen Abnahmetermin und Ankunft bei uns sechs Monate liegen. Und ich kann nicht rekonstruieren, ob es an der Geburtsklinik liegt, ob es am Briefträger liegt, ob es an unserem Briefkasten in unserem Labor liegt. Ich weiß es schlicht und ergreifend nicht.

Es gibt keinen Kontrollmechanismus – genau, wie Sie richtig sagen –, sie verlassen sich drauf, dass irgendetwas stattgefunden hat. Es könnte aber sein, dass dieses Kind schon viele Monate lang Schilddrüsenhormon bräuchte oder eine Diät bräuchte oder ein Hormon bräuchte, oder eine schwere Infektion bekommt, oder Rota geimpft wird, und Wirklichkeit ist es schwerkrank.

Ich glaube, unser System ist so sophisticated in vielen Nuancen, von dem, was wir biochemisch machen. Und wir geben uns so wenig Mühe, diese Vollständigkeit, diese Nachverfolgung sicherzustellen. Ich bin da voll auf Ihrer Seite, wenn Sie sagen, ich verlasse mich darauf. Es ist der gute Wille, dass man sagt, alle werden es schon richtig machen. Aber wir kontrollieren es nicht.

Herr Dr. Fingerhut (SYNLAB MVZ): Ich kann zu Herrn Santers Anekdoten auch noch etwas beitragen: Karten, die im Handschuhfach im Auto während des ganzen Urlaubs liegen von Hebammen oder Krankenschwestern, die sagen, ich nehme die Karten noch schnell mit zum Briefkasten; oder auch die Arzthelferin, die anruft und sagt, mein Chef hat letzte Woche ein Screening abgenommen und ich bin jetzt gerade dabei, die Tasche für die nächsten Hausbesuche fertigzumachen und da fällt die Karte heraus oder aus der Krankenakte; das Kind kommt zur U4 oder zur U3 und dann fällt die Karte aus der Krankenakte heraus. – Also, da gibt es alles, was schiefgehen kann im Screening, ist schon schiefgegangen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Herr Blankenstein, ich habe sie schon herangenommen, nicht wahr? Sie haben hier nämlich das letzte Kreuz gesetzt. Aber ich glaube, Sie haben bereits Ihren Redebeitrag gehabt.

Herr Dr. Blankenstein (DGKED): Ich glaube auch.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Ich darf noch eine Frage stellen, und zwar zu den Cut-off-Werten, die Sie angesprochen haben an unterschiedlichster Stelle.

Wie entstehen denn diese Cut-off-Werte? Wie werden diese Cut-off-Werte generiert? Von den Laboren, hoffe ich doch mal zumindest, dass die von den Laboren generiert werden; und mit Rückmeldung der Abklärungsdiagnostik können diese Cut-off-Werte dann entsprechend angepasst werden. – Zuerst Herr Blankenstein, dann Herr Fingerhut.

Herr Dr. Blankenstein (DGKED): Initial machen ja die Labore ihre Cut-off-Werte aufgrund von statistischen Dingen. Also beispielsweise in 99,9 der Perzentile, das heißt, wir definieren einen von tausend als auffällig und die anderen 999 als unauffällig, weil wir davon ausgehen, dass die Werte der Kranken relativ weit weg von den Werten der Gesunden liegen. Das ist sozusagen in allem der Ausgangspunkt, den man macht. Ähnlich haben wir es auch bei der Festlegung der Cut-offs bei der Mukoviszidose über den G-BA gesehen.

Wir sehen aber bei eigentlich allen Erkrankungen, die wir uns zumindest in der Tandem-Massenspektrometrie angucken, dass es zu jeden schweren Erkrankungsverlauf auch milde gibt, die ähnlich aussehende Werte haben. Oder, wie wir jetzt heute sehen, dass bestimmte Antibiotika so aussehen wie Isovalerianazidämie, als ich sich jetzt im Frühjahr letzten Jahres Hamburg vertreten habe, wo es dann ein ganzes Nest davon gibt, von Menschen, die es verwenden. Und man denkt immer: Oh, Mensch, die sind krank.

Dafür brauchen wir dann die Rückmeldung, was passiert, um dann unsere Cut-off-Werte optimieren zu können, um Notwendigkeiten für weitere Methoden, 2nd-Tier-Methoden oder so etwas, zu erkennen. Dafür brauchen wir die Rückmeldung, um zu optimieren. Diese Cut-off-Werte sind meistens grob in Ordnung, aber noch einmal um den Faktor zehn verbesserungsfähig, wenn wir eine Datentransparenz der Konfirmationsdiagnostik haben; wenn wir wissen, was aus den Kindern wird. Das ist dann die Frage, recall ich eins aus 1 000 und kann ich das vielleicht auf eins aus 10 000 bei einer Erkrankung, die eine Häufigkeit von eins auf 30 000 oder 50 000 hat, noch optimieren. – Beantwortet das die Frage?

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Ja.

Herr Prof. Dr. Santer (UKE): Kann ich das kurz sekundieren, weil er mich angesprochen hat?

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Bitte.

Herr Prof. Dr. Santer (UKE): Er hat Hamburg angesprochen, weil wir in der Tat ein Problem haben. Es ist eine Zulassung von einem Antibiotika erfolgt, wo wir kurzfristig gelernt haben, dass das unser Screening völlig durcheinanderwirbelt. – Ich bereite gerade einen Beitrag vor für eine wissenschaftliche Tagung.

Wir haben sehr schnell aufgrund der Rückmeldungen von unseren Einsendern reagiert – genau wie Herr Blankenstein gesagt hat – und haben unsere Methode angepasst. Wir haben immens viele Kinder, die dieses Antibiotikum, genaugenommen die Mutter dieses Antibiotikum bekommt, das ans Kind weitergibt. Ich habe das hochgerechnet. Wir haben die Methode so angepasst und vermeiden es damit, dass wir etwa 600 Familien damit verschonen, dass ich anrufe und sage: „Ihr Kind hat eine schwere angeborene Stoffwechselkrankheit."

Ich will damit nur zeigen, es ist immens wichtig, dass die Labore die Rückmeldung bekommen, was aus diesen Kindern geworden ist; was der Hintergrund eines positiven Befundes war; ob

es eine genetische Absicherung gibt oder, ob es weiterhin eine Verdachtsdiagnose ist. Wenn wir dieses Gespräch zwischen Kliniker und Labor nicht haben, laufen wir in eine Sackgasse hinein, dass wir ähnlich Dinge verfolgen, die wir eigentlich nicht unbedingt verfolgen müssen.

Wir müssen in einem kontinuierlichen Prozess unsere Methoden anpassen, verfeinern und ein Gespür dafür bekommen, um dann diesen mathematischen Primäransatz zu verfeinern und zu verbessern. Das ist ein sehr schönes Beispiel, wo ich denke, das zeigt, wie wichtig diese Rückmeldung ist.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke, Herr Santer. – Herr Fingerhut noch.

Herr Dr. Fingerhut (SYNLAB MVZ): Zu den Cut-offs: Herr Blankenstein hat schon mal die 99,9 Perzentile angesprochen. Da stimme ich ihm erstens mal voll zu. Aber das geht eben weiter, dass man gerade mit der Tandem-Massenspektrometrie bei vielen Erkrankungen eben nicht nur einen Parameter hat, wo man ein Cut-off setzt, sondern man hat Profile, die man als Profil beurteilen muss im Labor, um zu entscheiden, ob dieses Profil beispielsweise zu einem MCAD-Mangel passt oder ob dieses Profil gar nicht zu dem MCAD-Mangel passt. Vielleicht hat das Kind MCT-Fett – also medium-chain triglycerides – bekommen, hat deshalb einfach hohe mittelkettig Acylcarnitine. Und aus dem Profil kann ich das sehen, wenn ich die Rückmeldungen und die Erfahrungen habe.

Andere Erkrankungen, die auch high-urgent sind, die Ahornsiruperkrankung, wenn ich nur auf das Leucin schaue, dann weiß nicht, hat das Kind vielleicht essenziell Aminosäuren bekommen; oder hat das Kind vielleicht irgendein anderes Problem mit der Leber. Und da brauche 2nd-Tier-Methoden, die mir definitiv eindeutig sagen: Dieses Kind hat den hochgradigen Verdacht auf eine MSUD, muss heute sofort ins Zentrum. Oder ist es vielleicht ein Kind, wo es mir reicht, dass ich nachfrage, hat es vielleicht Aminosäureinfusionen bekommen, wenn es auf Station noch liegt?

Deshalb ist es eben wichtig, die Rückmeldung zu haben, weil wir eben nicht nur einzelne Laborwerte wie bei der Hypothyreose beurteilen, sondern auch direkt ganze Profile beurteilen müssen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank! – Dann noch Frau Ceglarek.

Frau Prof. Dr. Ceglarek (DGNS): Ich darf vielleicht hier auch noch an dieser Stelle ergänzen, dass natürlich die Cut-offs, die wir primär aus den Gesunden ermitteln, ohne dass wir wissen, wer ist krank; dass wir natürlich hier eine Rückmeldung brauchen, letztendlich die entscheidenden Parameter für die Qualität, die Screeningeffizienz, die diagnostischen Sensitivität, die diagnostische Spezifität, die letztendlich die Qualitätsmarker eines Screeningprogramms sind, die lassen sich nur daraus ableiten. Die findet man für Deutschland im Nationalen Screeningreport der DGNS. Die können wir nur deswegen berechnen, weil wir die Rückmeldungen bekommen, um diese Daten dann auch berechnen zu können. Ansonsten ist keinerlei Statistik möglich. Und der Cut-off ist der Anfang und das Ende, um letztendlich zwischen Sensitivität und Spezifität die richtige Schwelle zu finden.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank! – Mit Blick auf die Uhr haben wir unsere Zeit voll ausgeschöpft. Also mein Kopf raucht *[lacht]*, so viel dazu.

Ich danke Ihnen im Namen der AG Kinder recht herzlich dafür, dass Sie hier heute daran teilgenommen haben; dass sie uns in unserem Prozess unterstützen. Ich darf hoffentlich davon ausgehen – Herr Hauck hat schon Erfahrungen als wir SCID eingeführt haben; da sind wir ständig auf die API zugegangen und haben immer noch mal irgendwelche Nachfragen gestellt –, dass wir das bei Ihnen auch machen dürfen, wenn uns hier Dinge unklar sind oder wir vielleicht auch Beispiele noch einmal nachfragen wollen, die wir hier heute aufgegriffen haben und die sich auch im Wortprotokoll nachher wiederfinden, dass wir dort an Sie herantreten dürfen.

Wenn keiner mit dem Kopf schüttelt, gehe ich davon aus, dass wir das dürfen. – Vielen, vielen Dank dafür.

Es bleibt mir nur, Ihnen alles Gute zu wünschen und noch einmal herzlichen Dank von uns allen. Haben Sie noch einen wunderschönen Tag und lassen Sie sich überraschen, was wir daraus machen. – Alles Gute. Vielen, vielen Dank!

Schluss der Anhörung: 16:10 Uhr

Wortprotokoll

Gemeinsamer Bundesausschuss

einer Expertenanhörung des Gemeinsamen Bundesausschusses im Rahmen des Beratungsverfahrens: Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

Vom 23. August 2022

Moderatorin:	Frau Dr. Thomas
Beginn:	10:50 Uhr
Ende:	12:32 Uhr
Ort:	Videokonferenz des Gemeinsamen Bundesausschusses Gutenbergstraße 13, 10587 Berlin

Teilnehmerinnen der Expertenanhörung

Bayerisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit (LGL):
Frau Dr. Nennstiel
Frau Dr. Brockow

Beginn der Expertenanhörung: 10:50 Uhr

(Die angemeldeten Expertinnen sind der Videokonferenz beigetreten.)

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Wir haben Sie heute zu uns gebeten, weil wir uns mit Ihnen zu qualitätssichernden Aspekten und sich möglicherweise daraus resultierenden Änderungen für die Kinder-Richtlinie austauschen wollen. Sie sind ja in unterschiedlichster Art und Weise damit auch schon bereits konfrontiert gewesen – auch in anderer Funktion. Ich danke Ihnen erst einmal sehr, dass Sie sich mit dazugeschaltet haben.

Ich verweise jetzt erst einmal auf das Papier, was wir Ihnen im Vorfeld haben zukommen lassen und danken Ihnen sehr für Ihre Antworten, die sicherlich in der Fülle, so wie wir sie erhalten haben, sehr hilfreich sind. Auch Ihre Berichtigungen, die Sie gestern noch gemacht haben, sind hier sicherlich sehr hilfreich.

Ich habe mit Frau Nennstiel abgesprochen, dass sie mit einer kleinen Präsentation hier heute beginnt, sodass wir dann auch gleich eine gute Grundlage haben, um dann gemeinsam in den Austausch zu starten.

Ich verzichte jetzt auf eine Vorstellungsrunde, weil ich davon ausgehe, dass wir uns schon in anderen Runden getroffen haben. Ich glaube, ich gehe richtig in der Annahme, dass wir uns alle kennen und dass wir uns auch alle schon vorgestellt haben.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Ja, vielen Dank.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Frau Nennstiel, dann übergebe ich Ihnen jetzt gerne das Wort.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Vielen Dank für die Einladung. – Sehr gerne stellen wir Ihnen heute unsere Gedanken zur Qualitätssicherung im Neugeborenen-Screening vor.

(Frau Dr. Nennstiel teilt eine Präsentation des LGL zur „Qualitätssicherung des erweiterten Neugeborenen-Screenings in Deutschland“ vor.)

Ich denke, es ist ganz sinnvoll, wenn wir uns alle erst noch einmal bewusst machen, wie komplex die Struktur des Neugeborenen-Screenings in Deutschland ist. Wir haben in Deutschland circa 1 030 Abteilungen, die Neugeborenen-Screenings durchführen. Das sind pädiatrische und geburtshilfliche Abteilungen. Wir haben eine unzählige Anzahl an pädiatrischen Praxen, Hebammen und Geburtshäusern, die auch das Neugeborenen-Screening durchführen. Das heißt, wir haben eine ganz große Anzahl an Einsendern.

Wir haben elf Screeninglabore, und jeder Einsender kann das Labor wählen, das er möchte. Ausnahme ist Berlin-Brandenburg. Sie sehen hier *[Anm.: Grafik auf Folie 2]*, wozu das führt: Also in NRW haben wir ein ganz buntes Bild von Laboren, die hier tätig sind. In Berlin-Brandenburg gibt es ein Kinderschutzgesetz, wo festgelegt ist, dass nur in das Berliner Labor geschickt werden darf. Ähnlich ist es in Hessen, auch hier nur nach Frankfurt. In Bayern ist festgelegt, dass nur Labore über die KV abrechnen dürfen, die mit dem Screeningzentrum zusammenarbeiten, und das sind zwei bayerische. In allen anderen Ländern ist das freigestellt.

Wir haben, wie Sie wissen, 17 Zielkrankheiten, auf die gescreent wird. Wir wissen nicht, wie viele Zentren für Konfirmationsdiagnostik wir in Deutschland haben. Wir haben vier Elternaufklärungen, die die Eltern zwischen Geburt und Blutentnahme, das heißt, innerhalb 36 Stunden lesen sollten; Pulsoxymetrie-Screening, glaube ich, noch etwas früher. Und uns fehlen Definitionen für Recall, Befundmitteilung und pathologischer Fall. – Darauf werden wir nachher noch eingehen. – Also wir haben ein ganz buntes, extrem komplexes Bild. Auch, wenn man das international vergleicht, gibt es wenig Länder, wo es so aussieht.

Wir müssen davon ausgehen, dass das Neugeborenen-Screening eine Public Health-Maßnahme ist. Wir haben ja fast eine komplette Geburtskohorte – und das seit 20 Jahren. Das heißt, für das Neugeborenen-Screening gilt auch die Qualitätssicherung, wie sie sonst für Public Health-Maßnahmen üblich ist.

Sie sehen hier *[Anm.: Grafik auf Folie 3]* an diesem sogenannten Public Health Action Cycle, dass der Screening-Prozess, die Analytik und Struktur festgelegt sind. Dafür müssen Qualitätsparameter definiert werden, die erhoben werden. Daraus soll ein Bericht erstellt werden. Aus dem Bericht sollten auch Konsequenzen folgen im Sinne eines Benchmarking der Identifikation von Anpassungsbedarf, von Optimierungsbedarf. Dann sollte der aktuelle wissenschaftliche Stand regelmäßig überprüft werden. Und das Ganze sollte zu einer Optimierung und einer Anpassung der Vorgaben für den Prozess führen. Dafür ist die Kinder-Richtlinie da und gegebenenfalls eine Evaluation und Literaturrecherche.

Dokumentation und Evaluation von Screening-Programmen einschließlich der Langzeitbeobachtung und gesundheitsökonomischer Aspekte gelten international als essentiell für die kontinuierliche Qualitätsentwicklung der Screening-Programme.

Dazu gehört die Definition von Zielparametern und Benchmarking – ich denke, das ist auch unser Thema heute –, die regelmäßige Datenerfassung und Auswertung und eben auch, dass Konsequenzen folgen im Sinne des Public Health Action Cycle.

Was sind nun unsere Themen der Qualitätssicherung? Die klassischen Zielparameter sind Vollständigkeit der Zielpopulation, der Folgekarten und der Konfirmationsdiagnostik.

Wenn wir uns die Grafik *[Anm.: Folie 5]* anschauen, haben Sie hier in Blau die geborenen Kinder, in Rot die gescreenten Kinder. Das heißt, es schaut ja sehr gut aus. Wir haben kumulativ eine hohe Screeningrate. Aber die Frage ist: Werden alle Neugeborenen erreicht? Oder gibt es Doppelmeldungen? Was ist da?

Es ist möglich, dass die Folgekarte, also die Kontrolluntersuchung oder die zweite Karte nach einer Frühabnahme in ein anderes Labor geht. Es ist möglich, dass die Karten von einem anderen Einsender eingesandt werden, die erste von der Geburtsklinik, die zweite vom Kinderarzt; oder das Kind heißt Maier und wird einmal mit „ai“ und einmal mit „ei“ geschrieben, dann wird es zweimal als Erstscreening angesehen. Warum ist das so?

Wir haben bundesweit keine einheitliche Screening-ID. Alle Labore haben eine Screening-ID. Aber bei vielen Laboren ist sie Einsender-spezifisch. Das heißt, wenn ich in ein anderes Labor schicke, dann kann das sowieso nicht zugeordnet werden. Und wenn der Einsender vergisst, ein Kreuzchen bei Zweitkarte zu machen – was nicht selten ist –, wird es als Erstkarte gerechnet. Auch ist es in vielen Laboren so, dass der Einsender in der Screening-ID enthalten ist, sodass das dann nicht dem Kind zugeordnet wird, sondern dem Einsender. Wenn die Geburtsklinik oder die Kinderklinik zweimal einsenden, ist das kein Problem. Aber wenn der Kinderarzt die zweite Karte einsendet und die erste aus der Geburtsklinik oder von der Hebamme kam, ist das ein Problem.

Ich möchte Ihnen dazu ein Beispiel aus Bayern zeigen. Auch wir haben kumulativ eine hohe Screeningrate und die Frage ist: Werden alle Neugeborenen erreicht? Um das zu überprüfen machen wir einen Abgleich mit dem Hörscreening und mit den Geburten vom Einwohnermeldeamt und entdecken in Einzelfällen nicht durchgeführte Screenings. Wir haben in den ersten sieben Monaten 47 verlorene Testkarten identifiziert. Ein Umschlag hatte elf Testkarten und bei der Nachuntersuchung waren zwei auffällige Befunde darunter. Also das ist eine ziemliche Katastrophe.

Es passiert gar nicht selten, dass bei einer Verlegung aus der Geburtsklinik in die Kinderklinik das Screening vergessen wird. Das ist auch ganz gut nachvollziehbar. Da wird der Screeningaufkleber ins Gelbe Heft geklebt; das Kind wird notfallmäßig verlegt, bevor das Blut abgenommen ist; und die aufnehmende Kinderklinik sieht den Aufkleber und denkt, das Screening ist durchgeführt.

Die Lösung, die im Moment in der Richtlinie für die Vollständigkeit vorgesehen ist, wenn ich das richtig verstehe, ist, dass bei Screening-Ablehnung oder Tod dies auf einer leeren Filterpapierkarte zu dokumentieren und in die Labore zu schicken ist.

Da haben wir ein Problem mit dem Datenschutz. Niemand wird Eltern von einem gerade verstorbenen Kind bitten, die Daten für diese Testkarte freizugeben. Und Eltern, die das Screening ablehnen, die lehnen die Dokumentation ihrer Daten mit Sicherheit ab.

Drei Labore erhalten gar keine leeren Testkarten. Das heißt, das ist nicht geeignet zur Sicherstellung der Vollständigkeit. Was passiert?

Sie sehen hier *[Anm.: Folie 7]*, erwarten würden wir bei verstorbenen Kindern *[Anm.: Leerkarten = blauer Balken im Diagramm; erwartet = roter Balken]*, anhand dieses Balkens, was an Testkarten kommt. Bei Screening-Ablehnung ist es ein bisschen näher. Aber da wissen wir nicht, wie viele wirklich abgelehnt sind. Aber Frühabnahmen werden abgelehnt. Das heißt, Kinder werden vor der Blutentnahme entlassen, also wenn sie vor 36 Stunden entlassen werden. Und damit drückt man den Laboren das Tracking für die Frühabnahmen auf. Was gibt es nun für Vorschläge zur Sicherstellung der Vollständigkeit?

Es könnte bundesweit eine einheitliche für jedes Kind eineindeutiges Screening-ID verwendet werden, die könnte dem gelben Kinderuntersuchungsheft beigelegt werden und dann auf die Screeningkarte ein Aufkleber mit der Screening-ID geklebt werden. Das Labor könnte das einscannen. Optimal wäre, wenn es eine zentrale Datenbank gäbe, in die für jedes Neugeborene in der Geburtsklinik diese ID eingescannt wird. Dann wäre ein Abgleich der Geburten und der gescreenten Kinder möglich.

Das könnte so aussehen: Die Screening-ID ist im Gelben Heft, wird dort hineingeklebt auf die Seite mit dem Screening; wird in eine zentrale Datenbank eingescannt und auf die Testkarte geklebt. Das Labor scannt diese ID ebenfalls ein; könnte gegebenenfalls die Laborbefunde eingeben oder auch nicht, aber auch die Folgekarte wieder einscannen, sodass man sicher ist, die ist gekommen. Und dann könnten die Eltern oder auch der Kinderarzt mit der Nummer prüfen, ob die Testkarte eingegangen ist.

Diese eineindeutige Screening-ID existiert bereits. Die gibt es. Die enthält keinerlei personenidentifizierende Daten. Sie wird in Berlin und den östlichen Bundesländern bereits für jedes Kind angewendet, auch auf die Screeningkarte geklebt; wäre für alle Screeninglabore verfügbar und abrufbar. Und die Labore könnten eine Abfragemöglichkeit bereitstellen, die müsste halt programmiert werden, sodass der Kinderarzt oder die Eltern auch vorher beispielsweise bei der U3 schauen könnten, ob die Karte da ist.

Österreich hat solch ein System. Sie sehen hier *[Anm.: Folie 9]*, die Website des österreichischen Screeningzentrums *[Anm.: https://www.meduniwien.ac.at/hp/neugeborenen-screening/].* Dort gibt es einen Button „Screeningkärtchen eingelangt?“ Und dann können die Eltern oder der Kinderarzt hier die Nummer eingeben und dann prüfen, ob die Screeningkarte da ist.

Dann zum nächsten Ziel, dass möglichst alle Befunde abgeklärt werden sollen. Sie sehen hier *[Anm.: Folie 10]*, die Daten von 2006 bis 2019 aus der DGNS-Auswertung. Wir hatten in der Zeit 9,995 Millionen Geburten, über zehn Millionen Screenings und 96,9 Prozent, also 97 Prozent konnten unauffällig im Erstscreening beendet werden. Das heißt, damit ist das Ganze erledigt.

Bei circa drei Prozent war eine Kontrollkarte nötig, die dann zu 80 Prozent eingegangen ist und zu fast 20 Prozent nicht eingegangen ist, zumindest weiß man nicht, dass sie eingegangen ist. Möglicherweise ist sie ja als vermeintliche Erstkarte in einem anderen Labor eingegangen. Das wissen wir nicht. Von diesen Kontrollkarten wurden 96,6 Prozent beendet. Auch hier wissen wir nicht, ob die unauffällig beendet wurden oder, ob da einfach keine Informationen zurückkamen. Was ist da?

Dringender Krankheitsverdacht lag dann bei 8 309 Kindern vor. Und diese wurden zu 90 Prozent mit Konfirmationsdiagnostik durchgeführt. Bei zehn Prozent ist nicht bekannt, ob die jemals durchgeführt wurde. Und Sie sehen, am Schluss haben wir hier eine Inzidenz von 75,23 pro 100 000 Kindern.

[Anm.: Folie 11] Hier haben wir das Problem, wie gezeigt, vom Loss to follow-up bei 20 Prozent der angeforderten Wiederholungsuntersuchungen, die entweder nicht durchgeführt oder nicht als solche dokumentiert wurden. Zehn Prozent der Konfirmationsdiagnostik, über die wir keine Informationen haben. Und wenn Sie hier schauen, ist der Anteil zwischen den Laboren sehr unterschiedlich.

Es gibt Labore, wo zu 100 Prozent alles abgeklärt wurde, und es gibt eben welche, wo das deutlich schlechter ist. Hier sehen Sie es über die Zeit. Das heißt, ein Tracking bis zur endgültigen Befundabklärung ist unbedingt nötig. Dazu braucht es aber auch ganz dringend die Rückmeldung der Konfirmationsdiagnostik an das Labor. Und zur Qualitätssicherung sollte ein Register, wo die Fälle eingegeben werden, auch die nicht gefundenen Fälle, angestrebt werden.

[Anm.: Folie 12] Vorschläge für das Tracking aller notwendigen Folgeuntersuchungen wären folgende: Das Tracking der Wiederholungs- und Kontrolluntersuchungen und der Konfirmationsdiagnostik sollte durch lokale Screening-Zentren oder Befundkoordinator*innen der Labore erfolgen. Es muss klar sein, was ein Konfirmationszentrum ist. Es muss eine Verpflichtung zur Rückmeldung an das Labor vorhanden sein, sonst ist das nicht machbar. Zielgrößen müssten festgelegt werden. Was heißt das? Das heißt, es müsste festgelegt werden, dass 98 Prozent oder 96 Prozent – da muss man sich einigen – der Folgeuntersuchungen abgeklärt sein sollten und was für Konsequenzen es hat, wenn das verfehlt wird. Und es muss natürlich finanziert werden.

[Anm.: Folie 13] Dann komme ich zum nächsten Punkt, zur Prozessqualität, und zwar einmal die Qualität der Testkarte und die Prozesszeiten. Es gibt ja den Fall, dass Testkarten schlecht betropft sind und daher nicht ausgewertet werden können. Das heißt, wir haben eine schlechte Probenqualität. Hier *[Anm.: Folie 14]* haben Sie aufgezeichnet, wie häufig das in den einzelnen Laboren vorkommt und wie gut die Zweitkarten eingehen. Da muss man sagen: Das ist ein guter Rücklauf der Zweitkarten, also die kommen ganz gut. Aber wir haben einen riesen Unterschiede zwischen den Laboren. Das liegt möglicherweise an der Definition der Qualitätsmängel. Es gibt Labore, die rechnen damit ein, wenn sie beim CF-Screening, das IRT auffällig haben; eine interne Wiederholung machen; das erste ist hoch auffällig; das zweite ist normal; das dritte ist irgendetwas dazwischen. Und dann sagen diese Labore: Also liegt offensichtlich eine Kontamination der Testkarte vor. Das ist ein Qualitätsmangel. Andere Labore definieren das anders. Und was wichtig ist, sind Schulungen, wenn das hier zu häufig vorkommt, dass man einfach die Einsender schult, wie das Blut abzunehmen ist.

[Anm.: Folie 15] Vorschlag: Sie sehen das hier, so sieht ein richtig ausgefülltes Feld aus. Hier sieht man gut, dass das nicht geht. Hier ist mehrfach an der gleichen Stelle betropft. Das heißt, das ist so dick, dass Sie nichts mit anfangen können. Und hier reicht das Material einfach nicht.

Das heißt, es müsste definiert werden, was ein Qualitätsmangel ist. Natürlich nicht ausreichend betropft wie hier; schlecht betropft, dass es hier verwaschen ist oder hier zu dick. Dann auch, wenn Sie EDTA-Blut oder heparinisiertes Blut verwenden, können nicht alle Parameter untersucht werden. Dann hatte ich von IRT berichtet.

Und es gibt natürlich auch Testkarten, auf denen ein Gutteil der Angaben fehlt. Und Sie können dann beispielsweise auffällige 17-OHP nicht wirklich bewerten, wenn Sie nicht das Gestationsalter, das Abnahmealter und das Geburtsgewicht haben. Das heißt, hier müssten auch Zielgrößen festgelegt werden, wie häufig das vorkommen darf und was dann die Konsequenzen sind, beispielsweise die Schulung.

[Anm.: Folie 16] Dann kommen wir zum Versand der Testkarten: Diagnostik und Behandlungsbeginn, das wissen Sie sehr gut, vieler Zielkrankheiten ist sehr zeitkritisch. Das heißt, wir müssen schauen, dass das Blut rechtzeitig abgenommen wird und auch die Zeit im Labor kurz ist. Das hat sich über die Zeit auch ständig verbessert. Aber wir haben ein Problem, und zwar ist das der Probenversand.

[Anm.: Grafiken auf Folie 16: „Versandzeit über die Jahre", „Versandzeit pro Labor 2020"] Wenn Sie sich das hier anschauen, der lila Bereich, da dauert es von der Blutabnahme bis die im Labor eingeht, mehr als drei Tage. Und hier unten ist das innerhalb von 24 Stunden. Wenn Sie schauen, das ist also deutlich schlechter geworden.

Wenn wir das zwischen den Laboren vergleichen, dann sehen Sie auch hier: Es gibt Labore, wo das wirklich krass ist. Bei einem Anteil von 50 Prozent dauert es länger als drei Tage. Und es gibt Labore, wo der Anteil ganz klein ist. Woran liegt das? Was ist da zu tun?

Einmal muss man die Einsender schulen, weil es vermutlich immer noch Kliniken gibt – oder nicht nur vermutlich, ganz sicher –, die Testkarten sammeln. Ich habe gerade aus einem Labor heute gehört, wo vier Testkarten mit unterschiedlichem Abnahmedatum in einem Umschlag waren. Und eines der Kinder hat eine Ahornsirupkrankheit. Bis man dann die Klinik informieren konnte, waren die beim Reanimieren des Kindes. Also solche Dinge dürfen einfach nicht passieren und passieren aber. Wie gesagt: Bei uns ist auch ein Umschlag mit elf Karten verloren gegangen. Ich weiß nicht, ob die alle vom gleichen Abnahmetag waren.

Und dann ist es auch ein Problem der Postdienstleister. Es gibt Postdienstleister, wo es sehr lange dauert. Es gibt welche, wo es schnell geht. Es gibt Labore, die Kurierdienste einsetzen. Das wird beispielsweise auch in großen Ländern wie Ontario oder Norwegen, also flächenmäßig sehr großen Ländern, so gehandhabt, dass die Testkarten nur über Kurierdienste kommen, weil alles andere nicht zeitgerecht funktioniert.

Und wir haben ein Problem bei den ambulanten Abnahmen, vor allem bei den Hebammen auch, dass am Wochenende kein Briefkasten mehr geleert wird, und Postverteilzentren zum Teil montags nicht arbeiten.

[Anm.: Folie 17] Das nächste „Zeitdauer im Labor vom Probeneingang bis zur Befundung": Sie sehen hier, wie ich es vorher gesagt habe, dass der Anteil, wo es sehr lange dauert, deutlich kleiner geworden ist. Aber auch hier haben wir große Unterschiede zwischen den Laboren. Wenn Sie hier *[Anm.: Grafiken auf Folie 17]* die 24 Stunden nehmen, die liegt hier und hier, und hier, also große Unterschiede. Woran liegt das? Das liegt wahrscheinlich hauptsächlich an der Definition, was ein unauffälliger Befund und was ein pathologischer Befund ist. – Darauf gehen wir nachher noch einmal ein –. Pathologischer Befund kann grenzwertig auffällig sein, sodass man sagt: Ja, wahrscheinlich wird er unauffällig; vielleicht ist es kontaminiert – was auch immer. Und es gibt Befunde, die sind hoch auffällig, da besteht sofortiger Handlungsbedarf. Das ist alles zusammengefasst. Es wird hier gemeinsam ausgewertet. Und da wäre eine differenzierte Abfrage sinnvoll, dass man sagt: Unauffällige Befunde oder wir nehmen alle zusammen und wertet noch einmal getrennt die mit dringendem Krankheitsverdacht aus.

Dann nehmen die Labore unterschiedliche Endpunkte. Es gibt Labore, die sagen: Wenn es positiv validiert ist, dann ist der Befund fertig. Es gibt welche, die sagen: Wenn ich telefoniert habe. Und es gibt welche, die sagen: Wenn ich den schriftlichen Befund herausgeschickt habe. Man muss sagen, beim unauffälligen Befund ist es ja auch überhaupt nicht zeitkritisch. Wichtig ist, dass ich wirklich den dringenden Krankheitsverdacht sofort mitteile.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Frau Nennstiel, es gibt eine Rückfrage. Vielleicht springen Sie noch einmal freundlicherweise auf die Folie davor.

GKV-SV: Ich habe nur eine Frage: Sie sprechen von diesen „grenzwertig auffällig" und „dringend krankheitsbedürftig". Trifft es für alle Zielerkrankungen zu? Oder ist es nur ein Teil?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Es ist ein Teil. Also „grenzwertig auffällig“ habe ich bei SMA beispielsweise nicht.

GKV-SV: Okay.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Aber ich habe es klassischerweise bei der Hypothyreose, AGS. Das sind so die, wo ich es am häufigsten habe.

GKV-SV: Alles klar. Danke!

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Das hat aber nichts mit der Dringlichkeit der Behandlung zu tun. Das ist wichtig.

[Anm.: Folie 18] Gut, dann komme ich zum nächsten: Aufklärung, Befundmitteilung, Konfirmationsdiagnostik in der Prozessqualität.

[Anm.: Folie 19] Vorschläge zur Aufklärung wären: Ich hatte ja vorher gesagt, dass wir vier Elterneinwilligungen, die die Eltern schnell lesen und unterschreiben sollen. International ist man sich eigentlich einig, dass eine pränatale mündliche Aufklärung sinnvoll wäre. Dann wäre wichtig, dass man zentral Leitfäden und Schulungen bereitstellt für die Aufklärung und gute Aufklärungsmaterialien für die Eltern, die jetzt eigentlich über eine Website, über Videos, zur Verfügung gestellt werden sollten. Da gibt es auch tolle Videos in den Niederlanden, in UK, gerade in Kanada, die man sich zum Vorbild nehmen könnte, wo die Eltern sich wirklich den Prozess gut anschauen können.

Wichtig ist, dass die Aufklärung verständlich ist und auch relativ kurz. Sie muss nur die Basisinhalte enthalten: Ziel und Nutzen des Screenings. Wie läuft der Prozess ab? Und was sind mögliche Ergebnisse und ihre Bedeutung?

Was in der Literatur und auch von den Ethikern immer wieder unterstrichen wurde, ist, dass es nicht nötig ist, diese 17 Zielkrankheiten genau vorzustellen. Die könnte man erwähnen und einen Link machen, wo Eltern, die sich dafür interessieren, das sich anschauen können. Das verunsichert die Eltern und interessiert sie eigentlich auch nicht.

Wichtig ist, dass in dem Moment, wo ich einen auffälligen Befund habe, für die Eltern Informationen da sind, was dieser Befund heißt.

Das erweiterte Neugeborenen-Screening und das CF-Screening sollte in einer Aufklärung zusammengefasst werden.

[Anm.: Folie 20] Vorschläge zur Befundmitteilung: Sie sollte möglichst wenig Beunruhigung bei den Eltern auslösen. Es muss aber klar sein, dass der Befund schnell abgeklärt werden muss. Das ist eine Sache des Fingerspitzengefühls. Das ist nicht so einfach.

Deswegen empfehlen wir dringend bei dringendem Krankheitsverdacht, dass die Befunde an die Eltern durch Expert*innen aus den Fachzentren möglichst zeitnah zum Termin der Konfirmationsdiagnostik mitgeteilt werden, damit die Unsicherheit nur kurz ist.

Mitteilung grenzwertig auffälliger Befunde oder andere notwendige Wiederholungskarten könnten durch geschultes Fachpersonal aus den Screening-Laboren erfolgen.

Ganz wichtig ist die Bereitstellung für Eltern auf einer zentralen Screening-Website: Was heißt ein auffälliger Befund? Und dass diejenigen, die den Eltern den Befund mitteilen, auch geschult werden und Informationsmaterial haben. Ich denke, das ist es nicht für die Expert*innen aus den Fachzentren. Aber ansonsten ist für das Laborpersonal auch eine Schulung in Gesprächsführung sinnvoll.

[Anm.: Folie 21] Ich möchte Ihnen noch ein paar Beispiele zeigen, was passiert, wenn der Einsender den Befund mitteilt. Es hat uns eine Mutter geschrieben: „Der Chefarzt der Geburtsstation überbrachte mir nicht wirklich mit Gefühl diese Nachricht und konnte mir dazu überhaupt nichts sagen, weil er so einen Fall noch nie gehabt hat." Das ist ja auch nicht verwunderlich bei den seltenen Krankheiten.

Oder Verdacht auf MCAD Mangel: Die Mutter bekommt im Wochenbett ganz früh einen Telefonanruf: „Wenn das Kind nicht ausreichend mit Nahrung versorgt wird, stirbt es." Das Kind hatte am Schluss gar keinen MCAD-Mangel.

Oder Nachricht per Telefon am Freitagnachmittag: Die Eltern sollten sofort den Arzt aufsuchen; es hatte aber keine Praxis mehr offen. Und sie wissen nicht, was zu tun ist.

Sekretärin ruft am Freitagabend an: „Ihr Kind hat Mukoviszidose." Die Eltern gehen ins Internet, finden auf Mukoviszidose e. V. einen Spendenaufruf: „Spenden Sie für die häufigste tödlich verlaufende Erkrankung im Kindesalter."

Oder: „Wir sollten innerhalb einer Stunde in der Kinderklinik sein für die weitere Abklärung, weil unser Kind wahrscheinlich CF hat." Dazu muss man wissen: Nur jedes fünfte Kind mit einem auffälligen CF-Screeningbefund hat CF, und die Abklärung hat etwas mehr Zeit.

[Anm.: Folie 22] Vorschläge zur Konfirmationsdiagnostik: Es sollte deutschlandweit der Prozessablauf vereinheitlicht sein. Und es sollte eine Verpflichtung zur Rückmeldung der Konfirmationsdiagnostik an eine zentrale Stelle, Screening-Zentrale oder an die Labore vorliegen.

Bei dringendem Krankheitsverdacht sollte sofort ein Zentrum eingebunden werden und nicht zuvor eine Kontrollkarte. Das ist in der jetzigen Richtlinie sehr unklar. Ich denke, da wäre dringender Handlungsbedarf, dass man da die grenzwertigen Befunde, die eine Kontrollkarte brauchen, trennt von dem dringenden Krankheitsverdacht, wo die Eltern sofort ins Zentrum müssen.

Dann ist ganz wichtig, dass die Konfirmationsdiagnostik nur in qualifizierten Zentren durchgeführt wird. Was wir da zum Teil hören, was da passiert, wenn in einer kleinen Kinderklinik angefangen wird, diese seltenen, komplizierten Erkrankungen abzuklären, ist katastrophal.

Diese Zentren sollten nach definierten und transparenten Kriterien von den Fachgesellschaften benannt und auch re-evaluiert werden. Das haben wir ja fürs SCID sehr schön; das haben wir für SMA gemacht. Für das SCID klappt es auch sehr gut. Das war ein harter und nervenaufreibender Prozess. Aber es klappt jetzt sehr gut. Bei SMA ist es auch, da wissen wir nicht so genau im Moment, wie es klappt. Und bei Sichelzellen klappt es im Moment auch. Wo es nicht klappt, ist bei CF.

Und alle diagnostizierten Fälle sollten in einem Register aufgenommen werden.

[Anm.: Folien 23, 24] Dann komme ich zur Laboranalytik: Hier sollte auch eine regelmäßige Qualitätssicherung stattfinden. Vier Parameter, das ist das 17-OHP für das AGS; das TSH für die Hypothyreose und IRT und PAP für CF sind in die Rili BÄK aufgenommen. Hier wäre es möglicherweise sinnvoll, weitere Parameter aufzunehmen.

Dann gibt es das IVDR. Das ist eine internationale Vereinfachung für Inhouse-Tests. Das ist eine gesetzliche Grundlage, an die sich die Labore halten müssen.

Dann wären regelmäßig verpflichtende Ringversuche sinnvoll. Die finden momentan für die Parameter statt, die in der Rili BÄK sind. Eine Akkreditierung ist ja auch vorgesehen. Und wichtig sind Qualitätszirkel. Da macht die DGNS schon Laborworkshops.

Ziel dieser Laboranalytik ist eine optimale Recallrate. Das heißt, nicht eine möglichst niedrige, denn dabei könnte ich auch wieder Kinder übersehen. Und auch hierfür ist die Rückmeldung der Konfirmationsdiagnostik entscheidend.

[Anm.: Folie 25] Wie schaut es nun mit den Recallraten aus im Verlauf? Sie sehen hier, die sind sehr schön runtergegangen bis 2015. Dann kam CF dazu; natürlich mit jeder neuen Krankheit steigen die wieder, weil Sie immer auffällige Befunde auch zusätzlich haben; auch die richtig auffälligen sind ja wieder mit drin.

Und Sie sehen hier: Es ist insbesondere das AGS, was sicher verbessert hat; Hypothyreose ist relativ gleich geblieben; und hier haben wir das CF dazu.

[Anm.: Folie 26] Wenn wir das Ganze jetzt für die Labore anschauen, sehen Sie hier jeweils ein Balken ist ein Labor; hier hinten insgesamt, dann sehen Sie, dass das sehr unterschiedlich ist, ganz besonders beim AGS – darauf gehe ich nachher noch einmal ein –, aber auch bei der Hypothyreose ist es unterschiedlich und beim CF.

[Anm.: Folie 27] Das liegt beim AGS an dem sogenannten Second-Tier-Verfahren. – Ich glaube, darüber haben Sie auch schon diskutiert –. Was heißt das? Erstscreening unauffällig, ist alles gut, Screening unauffällig; erster Screening-Parameter auffällig, dann wird ein zweiter gemessen. Das kann ein weiterer biochemischer sein; das kann aber auch die Genetik sein; bei BHT haben wir ein dreistufiges, also ein Third-Tier-Verfahren.

Wenn der zweite wieder auffällig ist, dann kommt es zur Konfirmationsdiagnostik oder aber zur Kontrollkarte, die nötig ist, dann ist das Screening auffällig; wenn der zweite unauffällig ist, ist das Screening unauffällig.

Sie sehen hier für AGS: Die Labore, bei denen ein Pfeil darüber ist, die machen ein Second-Tier und Sie sehen, sie sind deutlich niedriger als die anderen. Das Labor macht das Second-Tier nur für Proben größer 36 Stunden. Deswegen ist es etwas höher.

[Anm.: Folie 28] Ein zweites Problem ist auch hier die Definition des Recalls. Es gibt – Sie sehen hier Dunkelblau *[Anm.: Grafik Recallraten 2019 Hypothyreose]* – Recallraten für Proben, die von reifgeborenen Kindern nach 36 Stunden abgenommen wurden; Hellblau von reifgeborenen Kindern, die vor 36 Stunden abgenommen wurden und Hellgrün die Recallrate für Babys kleiner 32 Schwangerschaftswochen. Und wenn Sie das jetzt anschauen für die Hypothyreose, dann sehen Sie, der dunkelblaue Balken, also die nach 36 Stunden, sind ziemlich gleich.

Es gibt nun Labore, die auch, wenn eine Blutprobe vor 36 Stunden abgenommen worden ist und auffällig ist, das als Recall werten und welche, die das bei den kleiner 32 Schwangerschaftswochen auch machen. Und Sie sehen hier, haben Sie riesige Unterschiede, die allein durch die Definition bedingt sind. Wichtig auch hier: Jedes Kind darf nur einmal erfasst werden. Auch das muss ganz klar sein. Also hier gibt es wirklich ein Definitionsproblem.

[Anm.: Folie 29] Das Gleiche haben wir bei der Definition der Zielkrankheit. Sie sehen das hier für die Hypothyreose: bestätigte Hypothyreosen der dunkelblaue Balken; dann die Hyperthyreotropinämie; das heißt, das TSH bleibt erhöht, aber das Thyroxin fällt nie unter dem kritischen Wert, das ist hier dabei; und die anderen sind noch offen.

[Anm.: Folie 30] Das zeige ich Ihnen noch einmal in Zahlen: Wenn ich die Hypothyreose eindeutig definiere, das heißt, das Thyroxin liegt unter dem Cut-off im Serum oder die Sonographie ist auffällig, dann habe ich in 2019 193 Fälle gehabt und eine Prävalenz von 1:4 000.

Wenn ich dazunehme: Kinder, bei denen zweimal in der Testkarte das TSH über 50 lag oder was ansteigend ist, kommen weitere 14 dazu. Wenn ich dazunehme: Kinder mit einer sogenannten latenten Hypothyreose, deren TSH schon sehr hoch ist, aber der Thyroxin-fT4-Wert ist noch normal, das TSH steigt in Abhängigkeit von dem Sinken des fT4-Wertes, kommen weitere 37 Kinder dazu.

Wenn ich nach der europäischen Leitlinie definiere: Das heißt, wenn ich eine Testkarte über 50 hatte, kommen weitere 14 dazu. Dann habe ich einen Prävalenz von 1:3 000.

Wenn ich die Hyperthyreotropinämien dazunehme: Das heißt, das sind Kinder, bei denen das TSH über dem Cut-off, aber unter 50 liegt, dann komme ich auf die doppelte Prävalenz wie bei diesen. Das heißt, wir brauchen eindeutige Falldefinitionen.

[Anm.: Folien 31, 32] Zum letzten Punkt „Dokumentation und Evaluation“: Dokumentation und Evaluation von Screening-Programmen einschließlich Langzeitbeobachtung und gesundheitsökonomischer Aspekte gelten als essentiell für die kontinuierliche Qualitätsentwicklung; Definition von Zielparametern und Benchmarking; und es müssen Konsequenzen folgen.

[Anm.: Folie 33] Wie schaut es nun in Deutschland aus? Wir haben den Screening-Report, für den die Labore freiwillig deutlich mehr Parameter melden, als in der Richtlinie vorgesehen sind. Der stellt die Fragen: Werden alle Kinder gescreent? Werden die notwendigen Zweituntersuchungen durchgeführt? Wie ist die Prävalenz in der deutschen Population? Wie häufig sind falsch positive oder negative Screeningbefunde, soweit man das beurteilen kann? Werden die Kinder frühzeitig diagnostiziert? Aber Konsequenzen folgen bisher aus den Ergebnissen keine, außer dass jetzt eine AG Daten in der DGNS gegründet wurde, deren Sprecherin Frau Brockow ist. – Jetzt würde ich an die Frau Brockow übergeben. Ich werde die Folien weiter zeigen.

Frau Dr. Brockow (LGL): Vielen Dank! – Frau Nennstiel hat ja aufgezeigt in dem eigentlich wirklich sehr guten DGNS-Report, dass es doch immer noch Unterschiede zwischen den Laboren gibt – beispielsweise im Recall –, die wirklich auch oft auf Definitionsfragen beruhen, wo nicht eindeutig festgelegt ist, was eigentlich erfasst werden soll.

Hier noch einmal als Beispiel dafür, was Frau Nennstiel auch schon kurz hatte: Was ist ein auffälliger Screeningbefund? Da gibt es auch in der Richtlinie verschiedene Definitionen, wie schnell der mitgeteilt werden soll. Bei einem Verdacht auf eine Zielkrankheit steht in einem Paragraphen, dass der Einsender unverzüglich unterrichtet werden soll. Es gibt andererseits aber im nächsten Paragraphen: Bei einem pathologischen Befund muss am Tag des Probeneingangs im Labor eine Unterrichtung erfolgen. Das heißt, das ist ein gutes Beispiel dafür, dass wir wirklich eindeutige Definitionen brauchen.

Am Beispiel des Screeningbefunds muss, denke ich, auch für die Erfassung der Zeiten eigentlich unterschieden werden zwischen unauffälligen Screeningproben, wo es eigentlich nicht auf einen Tag ankommt, wie schnell der Einsender und damit die Eltern informiert werden, und die weitere Abklärung erfolgt und dann zwischen pathologischen oder auffälligen. Und auch hier wäre eine Unterscheidung sinnvoll zwischen grenzwertig auffällig, also wo zunächst einfach erst einmal eine Kontrollkarte erfolgt und die Befundabklärung zwar auch zeitig essentiell ist, und den dringenden Krankheitsverdacht, wo es wirklich auf jede Stunde ankommt. Also hier brauchen wir einfach eindeutige Definitionen.

[Anm.: Folie 35] Jetzt im Folgenden möchte ich eigentlich vorstellen, was wir empfehlen oder vorschlagen würden, was für Parameter für die Qualitätssicherung des ENS in der Richtlinie erfasst werden sollten. Man muss sagen, dass wir eigentlich im DGNS-Report schon sehr, sehr viel erfassen. Alles, was jetzt auf den folgenden Folien in Grün ist, erfassen wir schon im DGNS-Report.

Beispielsweise bei den Prozesszeiten erfassen wir den Abnahmezeitpunkt, der ja regulär zwischen 36 und 72 Stunden erfolgen soll. Wir erfassen den Anteil, welche zu früh, welche zu spät sind. Wir erfassen die Versandzeiten – das hatte Frau Nennstiel eben schon vorgestellt, dass das teilweise schwierig ist.

Und was wir bisher nur erfassen ist der Zeitpunkt der Befundmitteilung nach Tagen. Wir unterscheiden bisher nicht differenziert nach unauffällig, auffällig oder dringendem Krankheitsverdacht – deshalb ist es hier in Rot –, weil wir da sagen: Das ist noch etwas, was auch im DGNS-Report geändert werden sollte und in der Richtlinie differenziert werden sollte.

Entscheidend ist aber, muss man sagen, bei der Erfassung dieser Zeiten, dass das Entscheidende für das Kind ist, wann die Diagnose stattfindet. Also diese Prozesszeiten müssen eigentlich erfasst werden. Es ist sozusagen wichtig, wenn man sieht, der Zeitpunkt der Diagnosestellung ist zu früh, zu spät für bestimmte Krankheiten, dann muss ich schauen, wo ich angreifen kann. Beim Abnahmezeitpunkt muss ich die Schulungen machen oder – was Frau Nennstiel sagte –, dass die Post gut versandt wird. Muss ich Kurierdienste einsetzen? Oder liegt es wirklich an der Befundmitteilung.

[Anm.: Folie 36] Im Weiteren erfassen wir in dem DGNS-Report die Anzahl jeweils, was erfasst wird, also wie viele Erstscreenings erfasst werden, eigentlich irgendwann im Sinne, dass die Teilnahmerate auch erfasst werden soll. Wir erfassen, wie oft das Screening von den Eltern abgelehnt wird; wo die Daten herkommen vom Bundesland. Beispielsweise in Nordrhein-Westfalen sehen wir halt, dass es aus vielen verschiedenen Laboren die Befunde befundet werden. Und wir erfassen praktisch auch bei den Zweitkarten oder den angeforderten Folgeuntersuchungen den Grund, warum die angefordert werden und wie hoch der Anteil ist, der von den Laboren eingeht.

[Anm.: Folie 37] Wir erfassen dann weiter den Recall. Hier haben wir in der AG Daten schon eigentlich eine erste Definition gemacht, weil bisher ja da große Unklarheiten waren: Was ist ein Recall? Erfassen wir da auch die Frühabnahme oder die von Frühgeborenen? Wir haben für den DGNS-Report definiert, dass ein Recall wirklich nur Proben sind, die aufgrund des auffälligen Befundes mitgeteilt werden. Wir erfassen jetzt die Frühabnahmen und die ZKG *[Anm. GF: die notwendigen Zweitkarten wegen Gestationsalter, also die Testkarten, die vor der 32.SSW abgenommen wurden]* unabhängig davon und sagen: Das ist kein Recall, um da einfach eine bessere Vergleichbarkeit zwischen den Laboren zu erreichen. Wir gucken also: Wie oft ist ein Recall differenziert nach Krankheiten? Wie oft kommt es in den Laboren vor?

Und dann erfassen wir inzwischen auch die komplette weitere Abklärung. Also wir fragen: Wie oft wird beim Recall eine Kontrollkarte angefordert? Und fragen da auch seit 2020: Was passiert dann? Also sind diese Kontrollkarten unauffällig? Sind sie nicht eingegangen? Ist das Kind verstorben? Und wir fragen auch nach der Konfirmationsdiagnostik. Wie oft ist die angeforderten worden? Wir können jetzt also den Prozess vom Recall bis Abklärung durch die erneuerte Abfrage seit 2020 nachvollziehen.

[Anm.: Folie 38, „Recall und Konfirmationsdiagnostik 2021“] Wir erfassen dann auch praktisch die Konfirmationsdiagnostik. Also so sieht dann diese Abfrage aus: Beispielsweise hier vorne sind die Zielkrankheiten aufgeführt; Recall jetzt wirklich nur noch auffälliger Befunde. Dann schauen wir: Wie viele sind verstorben? Welche Karten sind eingegangen, und waren die unauffällig? Dann kommt halt die Konfirmationsdiagnostik.

[Anm.: Folien 39, 40]. Und für jede einzelne Krankheit, für jeden positiven Fall erfassen wir dann auch die Parameter der Konfirmationsdiagnostik. Was wir bisher noch nicht machen, das ist das, was unten grün ist auf dieser Folie; was wir bisher noch nicht haben, was aber auch sinnvoll wäre, was wir eigentlich wünschen würden in der Richtlinie, dass auch für jeden Recall-Fall, also für jeden Fall, der in der Konfirmationsdiagnostik unauffällig geworden ist, dass wir auch da die Screeningwerte wissen, um einfach für die Zukunft dann praktisch eine Anpassung der Analyse oder auch der Cut-off-Werte machen zu können, deshalb hier wieder in Rot, also das erfassen wir bisher nicht. Aber für jeden Krankheitsfall, also für jeden bestätigten Fall erfassen wir also die gesamten Prozesszeiten, auch den Zeitpunkt der Befundmitteilung und die weiteren Parameter der Konfirmationsdiagnostik.

Außerdem erfassen wir in dem DGNS-Report seit Einführung 2016 den Screening-Algorithmus beim CF-Screening. Auch zum Einordnen der Befunde erfragen wir jährlich die Analysemethoden für die einzelnen Parameter und welcher Parameter der Zielparameter ist und die Cut-offs. Aus diesen ganzen Parametern hat man unserer Meinung nach die Voraussetzung, welche Parameter man erfassen will; das muss man eindeutig definieren. Der nächste Schritt wäre

dann die Definition der Zielgrößen, die sich daraus ergeben. – Und damit übergebe ich wieder an Frau Nennstiel.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Ja, danke!

[Anm.: Folie 41] Wir haben in der Literatur geschaut, was international als Zielgrößen üblich ist: Die Teilnahmerate, wo uns im Moment noch der Nenner fehlt, und zwar wie viele Kinder geboren sind, aber nicht hundertprozentig, welche gescreent sind.

Dann der Anteil der Testkarten mit Qualitätsmängel. Wie hoch darf der sein? 98 Prozent, 99 Prozent, das müsste man festlegen.

Genauso den Anteil der Testkarten, der innerhalb der Abnahmezeit abgenommen werden soll oder zumindest vor 72 Stunden.

Der Anteil der Testkarten, die innerhalb von drei Tagen im Labor eingehen sollten. Ich denke, das sollten fast alle sein.

Der Anteil der eingegangenen Folgekarten differenziert nach Grund. Also Grund der Folgekarte: War es ein Recall? War es eine Frühabnahme? War es eine Frühgeburt?

Und ganz wichtig: Anteil der Fälle mit zeitgerechtem Behandlungsbeginn, differenziert nach Krankheit.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Frau Nennstiel, ganz kurz. – Es ist eine Frage da vom GKV-SV.

GKV-SV: Ich habe eine Frage zu diesem „Behandlungsbeginn (Diagnosestellung)“ bei dem letzten TOP:

Gibt es da international Standards? Denn wir haben ja beim Hörscreening die Erfahrung gemacht, dass Behandlungsbeginn ja sehr viel bedeuten kann. Es reicht ja schon, wenn der in ärztlicher Behandlung ist. Das heißt noch lange nicht, dass der beispielsweise mit irgendwelchen Hörhilfen versorgt wird. Ich denke, so ähnlich könnte es auch bei einigen unserer Zielerkrankungen des Neugeborenen-Screenings sein. Von daher war die Frage, ob das international irgendwelche Orientierungen für so etwas gibt.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Es gibt Orientierungen. Aber ich denke, das sind Dinge, die man in einem Qualitätszirkel mit den Behandlern auch festlegen und gegebenenfalls auch anpassen müsste. Diagnosestellung wäre wahrscheinlich von dem her der bessere Zeitpunkt. Aber auch da haben Sie natürlich bei milden Varianten mitunter das Problem, dass Sie abwarten, ob die Diagnose sich bestätigt oder ob das unauffällig wird. Ich denke, bei den schweren Varianten ist das mit der Diagnosestellung eigentlich ganz gut zu handhaben.

Ich habe den Behandlungsbeginn auch 2016 oder bis 2016 ausgewertet. Und man muss sagen, in Deutschland ist der nach einer Woche bei 50 Prozent. Also schon wirklich gut. Es sind immer die einzelnen Ausreißer, die uns da Sorgen machen. – War das ausreichend, Frau U. *[GKV-SV]*?

GKV-SV: Ich denke, Ihr Hinweis gerade war noch einmal gut, dass es in Qualitätszirkeln gemacht wird, weil man sich, ich glaube, die Einzelfälle anschauen muss, wo Sie sagen, wo die Ausreißer sind, um das dann irgendwie in Regelungen entweder umzuwandeln oder zu gucken, was der Grund war für diese Ausreißer.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Beispielsweise, wenn ich weiß, ungefähr 20 Prozent der Biotinidasemängel sind partiell und müssen nicht sofort behandelt werden, dann kann ich hier meine Zielgröße auf 80 Prozent legen. Achtzig Prozent sollten innerhalb von zehn Tagen behandelt werden – oder sowas. Also so könnte ich das anpassen.

Oder, wenn ich jetzt eine schwere IVA, dann muss ich die so schnell wie irgend möglich behandelt haben, am besten in drei Tagen, was wir nicht ganz schaffen. Aber so müsste ich das anpassen. Während bei einer milden hätte ich wieder mehr Zeit.

Frau Dr. Brockow (LGL): Man muss ganz klar definieren: Was ist das Diagnosealter für welche Krankheit und der Therapie? Ich glaube, das ist für alles, was wir hier haben, ganz wichtig. Das sieht man auch im DGNS-Report. Wir brauchen eindeutige Definitionen für die Krankheit, für die Zielgrößen, die wie hier erfassen, müssen wir den Parameter, den wir erfassen, ganz klar definieren.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Frau U. vom GKV-SV, bitte.

GKV-SV: Das kann ich nur bestätigen, weil ich es aus den anderen QS-Bereichen kenne, dass sie es sehr klar definieren, sonst ist alles schwammig. Denn, wenn ich dann 20 Prozent vorgebe. Dann heißt es: Was findet die 20 Prozent? Also da bin ich durchaus bei Ihnen. Wir müssen halt nur gucken, was wir definieren können und wie wir es definieren können. Ich glaube, diese Definition ist nicht ganz trivial.

Frau Dr. Brockow (LGL): Das ist dann aber vielleicht auch wirklich etwas für einen Qualitätszirkel. Also dass man es anpassen kann, dass es auch da besprochen werden kann und gegebenenfalls angepasst werden kann, weil es halt so schwierig ist und weil es sich eventuell– (00:50:46 TONSTÖRUNG)

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Hier gibt es weitere Rückfragen. Zuerst von Frau G. *[PatV]* und dann von Herrn Sch. *[KBV]*.

PatV: Meine Frage wäre: Gibt es für alle diese Zielkrankheiten auch Leitlinien? Falls dem so wäre, dann würde ich erwarten, dass in den Leitlinien diese Parameter und diese Definitionen auch schon enthalten sind. Sie hatten ja das Beispiel Hypothyreose genannt, wo es ja auch eine Leitlinie gibt, was aber die Anzahl dann noch weiter erhöht. Also noch einmal die Frage: Gibt es für alle Leitlinien? Wenn ja, sind die Parameter dort denn enthalten? Und verstehe ich es richtig, dass die Leitlinien vielleicht nicht immer so passend sind für das ENS?

Frau Dr. Brockow (LGL): Hypothyreose ist ein sehr gutes Beispiel. Es gibt Leitlinien. Aber die europäische und die deutsche Leitlinie unterscheiden sich in der Definition zum Beispiel. Das heißt, gerade für Hypothyreose ist es extrem schwierig, eine eindeutige Falldefinition zu machen. Für die meisten Krankheiten gibt es Leitlinien.

PatV: Aber scheinbar nützt es ja nichts. Denn wenn es Leitlinien gibt, muss ja eigentlich schon etwas definiert sein. Aber trotzdem: Hält man sich dann an die Leitlinien? Denn wir haben jetzt festgestellt, eine Definition ist wichtig, aber die wird es ja dann schon in den Leitlinien geben.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Nein, die gibt es nicht. – In den Leitlinien steht dann drin: Es muss am nächsten Werktag oder am nächsten Tag, oder am gleichen Tag in die Klinik.

PatV: Nein, ich meine die Parameter auch, die Grenzwerte und so weiter.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Die stehen da nicht drin.

PatV: Die stehen da so nicht drin.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): In den Leitlinien geht es in der Regel eher um die Behandlung. Wie wird die Behandlung gemacht? Oder welche Parameter habe ich in der Konfirmationsdiagnostik. Die Leitlinie fängt in der Regel nach dem Screening an. Da ist das Screening ein ganz kurzes

Kapitel, und anschließend ist die lange Leitlinie. Und da geht es auch nicht nur um die erste Diagnostik, sondern da geht es ja über lange Zeit auch um die Therapie. Also die Leitlinie hat einfach einen anderen Schwerpunkt. Das ist nicht falsch, sondern einfach der Schwerpunkt ist ein anderer.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Dann ist jetzt Herr Sch. *[KBV]* an der Reihe und Herr F *[KBV]* und dann Herr K. *[KBV]*.

KBV: Das ist alles sehr eindrucksvoll und ist auch nachvollziehbar. Ich glaube auch, dass es sehr vernünftig ist, was Sie hier vorstellen, das entspricht der Realität von der Kritikbetrachtung her. Ich sehe allerdings erhebliche Probleme bei der Umsetzung.

Sie haben ja vorher gesagt: Wir haben so etwa 10 000 Player bei der Geschichte in der Peripherie. Ihre 1 000 erweitern sich ja um die niedergelassenen Ärzte und Hebammen. Da sind wir bei ungefähr 10 000. Und in so einer Dimension kann man nicht vernünftig arbeiten. Sie werden auch nie vernünftige Ergebnisse bekommen.

Das heißt also, wenn man so etwas umsetzen will, dann muss das irgendwo zentralisiert ablaufen und gesteuert werden, sonst hat man gar keine Chance. Denn wir haben heute in den Krankenhäusern, in den Praxen eine komplette Überlastungssituation bei schwieriger Personalsituation. Da ist keiner, der sich darum kümmert. – Das soll auch damit schon beendet sein von mir.

Wenn man die Lösungsstrategien andenkt für so etwas, was ich für durchaus vernünftig halte, dann wird es nur gehen, wenn das sehr stark zentralisiert an irgendeiner Stelle erfolgt. Ansonsten hat es keine Chance auf Realisierung.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Frau Nennstiel, ich weiß jetzt nicht, wie weit Sie jetzt mit Ihrem Vortrag noch weitermachen wollen. – Meine Frage ist: Sind Ihre Fragen, Herr K. *[KBV]*, Herr F *[KBV]* direkt jetzt zu dieser Folie hier. Oder sind es eher allgemeine Wortbeiträge. Dann würde ich nämlich vorschlagen, bei allgemeinen Wortbeiträgen hier jetzt erst einmal das Ganze zu beenden und danach die Diskussion zu eröffnen. Wenn es aber unmittelbar dazu ist, Herr F *[KBV]*, dann haben Sie jetzt das Wort.

KBV: Ich bin am Ende mit der Frage.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Okay, dann Herr K. *[KBV].*

KBV: Meine Frage jetzt genau zum Verfahren jetzt hier. Denn ich hatte gedacht: Wie ist es jetzt, quatschen wir dazwischen, wenn uns etwas auffällt oder lassen wir den Vortrag erst einmal zu Ende laufen und stellen dann unsere Fragen?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Der Vortrag ist gleich zu Ende. Ich bin bei der vorletzten Folie. Vielleicht mache ich die schnell noch und dann kann ich gerne zurückspringen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Das ist sehr gut. Vielen Dank dafür! – Dann machen Sie jetzt zu Ende.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Gut! – *[Anm.: Folie 42]* Weitere Vorschläge: Unser Vorschlag wäre, eine eineindeutige Screening-ID einzuführen. Wie gesagt, die existiert bereits; die wäre für die Labore abrufbar; die liegt im Moment in Münster in der Universität auf dem Server; die könnte auch woanders hingelegt werden. Die Labore haben Screening-IDs. Die müssten natürlich ausreichend Zeit haben, um das umzuprogrammieren in ihrem System. Aber das wäre machbar.

Wir würden vorschlagen, die Aufklärung, die Elterninformation zu aktualisieren; das Tracking der auffälligen Befunde und Folgekarten zu regeln; die verpflichtende Rückmeldung der Diag-

nose an die Labore aufzunehmen; dann die Definition von Zielparametern und eine standardisierte Dokumentation; eine laborübergreifende Qualitätssicherung der Analytik wäre wichtig; und Befundmitteilung durch Experten. Ich kenne die ganze Diskussion mit dem Gendiagnostikgesetz, mit der Auswahl und der Zuständigkeit der Konfirmationszentren. Dazu vielleicht noch aus der Praxis:

Wir sind in Bayern das flächenmäßig größte Bundesland, das zweitgrößte hinsichtlich der Geburtenrate. Wir haben für Stoffwechsel zwei Zentren in Bayern. Und da gibt es keine Schwierigkeiten, wohin. Das eine ist im Norden, das andere ist im Süden.

Stoffwechselzentren, die wirklich ausgewiesen sind, gibt es auch in NRW nur zwei, maximal drei. Für Hypothyreose – die häufigste Krankheit – brauchen wir das Zentrum nur selten. Da ist es nicht das Thema. Endokrinologische Zentren haben wir auch nicht viel mehr; für SMA haben wir zwei; für SCID haben wir gar keine Kinder.

Also das ist in der Theorie mit der freien Arztwahl und der Zuweisung der Zentren ein Problem. Es kann bei CF möglicherweise ein Problem sein. Aber für die anderen Krankheiten sehe ich da aus der Praxis kein Problem. – Vielleicht das noch dazu.

Gut, das war es von mir. Und jetzt freue ich mich auf Ihre Fragen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen herzlichen Dank, Frau Nennstiel. Meine erste Bitte ist natürlich an Sie, dass Sie uns den Vortrag weiterleiten, weil die Darstellung sehr komprimiert und sehr klar ist und die Vorschläge unmittelbar für uns nachlesbar sind. Also wäre das meine erste Bitte. – Ansonsten ist jetzt die Diskussion gerne freigegeben.

Ich schiele immer ein bisschen auf die Uhr; habe also die Zeit im Blick. Ich bitte Sie entsprechend auch, Ihre Redebeiträge kompakt zu halten. Das ist jetzt erst einmal meine Bitte an Sie. – Ich gebe jetzt an Herrn F. *[KBV]* ab, der seinen Redebeitrage nach hinten gestellt hat. – Herr F. *[KBV]*, bitte

KBV: Auch ganz knapp: Einmal schließe ich mich Herrn Sch. *[KBV]* an, was seine Aussage soeben betrifft.

Ich habe noch eine Frage, Frau Nennstiel, zum Anfang Ihres Vortrages. Da haben Sie sich ja für ein Register ausgesprochen. Wenn Register in der Politik auflaufen, dann bekommen sie alle Gänsehaut, aus vielen Gründen, Datenschutz ist einer. Wie würden Sie sich das praktisch vorstellen? Also wer soll das Register führen? Wenn Sie dazu schon eine Vorstellung hätten, wäre es schön, wenn Sie die uns mitteilen würden.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Frau Nennstiel, bitte.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Ich denke vom Datenschutz, wenn man das gut macht, ist das alles regelbar. Es gibt krankheitsspezifische Register. Da sehe ich auch weniger Probleme. Wir könnten ganz vieles beispielsweise über die ID machen.

[Anm.: Folie 54] Wenn Sie das hier anschauen – den oberen Teil hatte ich vorher schon gezeigt: Wenn jetzt das Labor den Befund eingibt, im Zweifel auch von der Folgekarte – immer mit der ID, nicht mit Personendaten –, das Zentrum die Konfirmationsdiagnose und eventuell auch, wenn nach ein, zwei Jahren oder nach einem halben Jahr ein Kind kommt, was übersehen worden ist, könnte man das alles über diese Screening-ID in diese Datenbank eingeben. Und die könnte dann weiterführen in krankheitsspezifische Register, von denen es ja schon eine ganze Menge gibt, wo aber noch nicht die Vernetzung quasi mit dem Screening stattfindet.

Aber, wie gesagt: Wenn ich die ID im Gelben Heft habe, kann jeder mit der ID arbeiten. Und ich könnte das ganze fürs Tracking nutzen, indem ich eine zweite Plattform habe, in der die Personendaten des Kindes und die Adressdaten der Eltern drin sind. Also das könnte dann für alle Bereiche sein; und das müsste ja nur zusammengeführt werden, wenn der Befund auffällig

ist oder eine Wiederholungsuntersuchung nötig ist – da habe ich zwei bis drei Prozent – und wenn es nicht funktioniert. Das heißt, das ist weniger als ein Prozent der Kinder, auch wenn ich die Vollständigkeit mache, für die das zusammengeführt wird.

So etwas geht über eine Treuhandstelle. So etwas gibt es auch jetzt, dass das quasi in einem Rechner zusammengeführt wird und der Rechner nachher einen Brief auswirft, und der Brief geht sofort in die Frankiermaschine und wird losgeschickt. Also das wäre hier fürs Tracking.

Es gibt da heute einfach Möglichkeiten, auch mit der Digitalisierung, wo man jetzt gucken muss, was geht. Aber es gibt da aus anderen Bereichen einfach schon Modell, die gehen können. Und vom Datenschutz her: Wenn Sie diese ganz Wenigen über eine Treuhandstelle machen, was im Moment schon alles möglich wäre, haben Sie da auch kein Problem.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank, Frau Nennstiel. – Herr K. *[KBV]*, bitte.

KBV: Mein Frage schließt sich daran an. – Sie hatten ganz am Anfang Ihres Vortrages erwähnt, dass eine Screening-ID in Berlin und Brandenburg schon vergeben wird. Da habe ich mich gefragt: Vom wem wird die vergeben diese Screening-ID und auf welcher Grundlage? Also benutzen die die Krankenversicherungsnummer, um da eine ID zu vergeben, oder wie?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Es gibt eine Firma, die hat die Software für die Labore in Berlin, in Leipzig, ich glaube auch in Dresden und ursprünglich mal in Hessen, programmiert. Die haben dann eine Screening-ID – das ist eine zufällige zwölfstellig Zahl und nur einmalig erzeugt wird. Die hat nichts mit der Krankenversicherungsnummer zu tun. Wie gesagt, diese liegt, weil sie auch fürs Hörscreening zum Teil eingesetzt wurde, auf einem Server in Münster. – Ich bin ganz bei Ihnen, dass es für das Screening eigentlich eine zentrale Koordinierungsstelle geben müsste, wo so etwas dann angesiedelt sein könnte –. Aber die kann man einfach dort abholen und auch die Aufkleber, die man jetzt auch schon hat, wo man jetzt halt eine andere Screening-ID drauf hat, dort reingeben.

KBV: Ich habe eine Nachfrage, Frau Nennstiel. Ich habe das nicht verstanden. Vielleicht benutzen wir diesen Begriff unterschiedlich. – Wo bekommt diese Firma, von der Sie reden, die Informationen her, welche Kinder geboren wurden? Also ist es doch letzten Endes keine wirkliche Screening-ID, wo jedes Kind eine eineindeutige Nummer hat.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Die bekommt es erst in dem Moment, wo die im Gelben Heft liegt, dann wird sie zugeordnet. Also sie haben im Gelben Heft ein Blatt liegen, wo die ganzen Aufkleber mit der Screening-ID drin sind; die wird ins Gelbe Heft und auf die Screening-Karte geklebt; im Gelben Heft ist die eingelegt. Und die kann man dann für alle weiteren Untersuchungen hernehmen – wieder aufkleben oder einfach abrufen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Und dann natürlich auch mit personenbezogenen Daten befüllen?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Auf der Karte, ja.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Ganz genau, richtig! – Dann Frau G. *[PatV]*, bitte.

PatV: Meine Frage knüpft auch an die ID an. – Viele Labore machen ja schon mehr als nötig und sind da doch sehr engagiert. Ich frage mich, warum bisher nur so wenige diese ID nutzen, die ja scheinbar so einfach zu bekommen ist. Also ich frage mich, welche Art der Überzeugungsarbeit wir oder man da generell leisten müsste, oder wo da vielleicht irgendwelche Hindernisse oder Nachteile sind. Sind es die Kosten? Oder müssten die Labore dann komplett die Software wechseln? Wo sehen Sie da die Hindernisse? Ich frage mich, warum sie noch so selten genutzt wird.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Weil die Labore, die schon früher angefangen haben mit dem Screening, schon eigene ID hatten und das so im Programm drin ist. Das Umprogrammieren ist das eine, die Software müsste angepasst werden.

Das zweite ist, dass es beispielsweise in Bayern so ist, dass in der Screening-ID der Einsender codiert ist und die Laboren sagen, damit haben sie den Einsender sofort parat, wenn ein auffälliger Befund ist, weil sie wissen die Nummer 1234 ist der Dr. Y.

Dazu haben wir auch in Leipzig und Berlin nachgefragt. Die haben eine zweiten Aufkleber für den Einsender.

PatV: Ich sage mal, die kommt automatisch aus dem System, dass man die Software, wenn man jetzt für alle neu startet, so programmiert, dass das auch mit enthalten ist, wäre ja denkbar. Dann ist es auch für alle neu. Wäre das machbar?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Vom Programmieren her wäre das sicher machbar. Wie es ist vom Datenschutz, das weiß ich nicht genau, wenn man so bundesweit nimmt.

Und vor allem: Nein, das ist nicht machbar. Aus einem Grund: Weil der Einsender unabhängig sein muss. Das ist ja unser Problem, dass, wenn ich die Erstkarte von der Geburtsklinik bekomme und die Zweitkarte vom Pädiater, dann darf das ja nicht eine unterschiedliche Nummer sein. Das heißt, Sie dürfen den Einsender da nicht hineinkodieren.

PatV: Aber man könnte den Ersteinsender adressieren.– (01:06:31 TONSTÖRUNG)

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Wie sinnvoll es ist, müsste man diskutieren.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Gut. – Dann habe ich Herrn K. *[KBV]* als Nächsten.

KBV: Ich muss da noch mal dranbleiben. Ich habe es immer noch nicht verstanden– (01:06:47 TONSTÖRUNG) ID auch nicht, was Sie von Berlin und Brandenburg erzählt haben. Wenn ein Kind nicht gescreent wird, also kein Labor bekommt irgendetwas, wo bekommt dieses Kind die Screening-ID her?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Im Moment nirgends.

KBV: Okay. – Also ist es doch keine wirklich jedem Kind zugeordnete eineindeutige Nummer, sondern nur den Kindern, wo auch etwas im Labor ankommt.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Im Moment, ja. Und da wäre eben das Ziel, dass der Einsender die ID, also die Geburtsklinik oder Hebamme die ID einscannt in diese zentrale Datenbank. Nur dann hat jedes Kind die, unabhängig vom-

KBV: Frau Nennstiel, mir geht es darum: Wer vergibt die denn dann?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Die müsste in den Kliniken dem Gelben Heft beigelegt werden. Jede Klinik bekommt von ihrem Labor, mit dem es kooperiert, ein Heft, in dem die Screening-IDs drin sind, Aufkleber mit diesen Screening-IDs. Und die werden auf die Karten geklebt. Und wenn ich dann eben keine Karte habe, dann kann ich die trotzdem an das Kind vergeben. Ich kann die auch in das Geburtenbuch eintragen, in die Krankenakte und kann die einscannen.

Frau Dr. Brockow (LGL): Jedes Kind hat ein Gelbes Heft, weil da ja direkt nach der Geburt die Daten der U1 eingetragen werden müssen. Also jedes Kind, was geboren ist, bekommt im Rahmen der U1 spätestens ein Gelbes Heft zugeordnet. Im Moment passiert das so, dass dabei dann auch die Screening-ID zugeordnet wird.

KBV: Ja, aber wer vergibt denn diese ID auf Basis welcher Kriterien? Wenn die ganz deutschlandweit für jedes Kind eineindeutig sein soll, wie macht denn konkret eine Klinik das?

Frau Dr. Brockow (LGL): Das macht eine zentrale Stelle. Wie gesagt, es ist eine zufällige zwölfstellige Nummer. Das reicht – das hatten wir, glaube ich, ausgerechnet – für die nächsten einhundert Jahre, sozusagen. Und diese Screening-ID wird zufällig erzeugt, dem Gelben Heft bundesweit beigelegt und dann wird es dem Kind zugeordnet, sobald es geboren ist.

KBV: Ja, okay. – Das ist aber jetzt noch nicht der Fall. Sondern das ist die Vorstellung, wie es laufen soll. Oder?

Frau Dr. Brockow (LGL): So läuft es in Berlin und Brandenburg; so läuft es in den meisten ostdeutschen Ländern bisher. Berlin macht es beispielsweise so, dass sie halt das Hörscreening nur mit dieser Nummer übermitteln, und die Personendaten werden dann erst über die Testkarte zugeordnet.

Es würde aber nichts dagegensprechen, dass man eine Verpflichtung von der Geburtsklinik dazu macht, sobald die Nummer an das Kind vergeben ist, dass man diese Screening-Nummer an einem idealerweise, zentralen Computer oder einer Datenbank macht, wie Frau Nennstiel es hier dargestellt hat, sodass man weiß: Okay, diese Screening-Nummer ist vergeben worden; das ist ein Kind, was geboren worden ist. Denn dann könnte man sozusagen den Abgleich mit den Geburtenmeldungen machen. Dann hätte man sogar alle Geburten gemeldet und könnte dann ein Tracking auf Vollständigkeit machen.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke schön! – Frau U. *[GKV-SV]*, bitte.

GKV-SV: Ich glaube, man muss ja sehen, dass es in Berlin noch eine zusätzliche Regelung in dem Kinderschutzgesetz gibt. Da ist die ID geregelt. Und ich vermute die haben Regelungen, wenn jetzt beispielsweise das Kind jetzt nicht über das Neugeborenen-Screening oder was auch immer erfasst wird, dass es bei der nächsten U-Untersuchung erfasst wird, weil die auch über diese Screening-ID einladen. Also ich denke, auch diese Verpflichtung, dass die Berliner Kinder im Berliner Labor beispielsweise untersucht werden müssen. Also das sind so begleitende Regelungen, wo man schauen muss, dass es dann funktioniert. Also ich glaube, ein Selbstläufer ist es nicht. Aber man muss schauen, was man an Zusatzregelungen braucht.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Da ist ja mal kompakt (LACHT) und sehr, sehr viel. Aber wir lassen uns trotz der Menge, trotz der Komplexität natürlich nicht verunsichern. Wir sind ja schon gut geübt darin. – Jetzt gucke ich mal gerade auf meinen Spickzettel. * Genau! Also auch eine Frage von mir:

Sie haben vorhin mehrmals Definitionsprobleme angesprochen. Jetzt sind Sie natürlich die Expert:innen in Ihren Laborworkshops und in Kontakt mit den Laborärzt:innen, hier eine Definition zu klären, festzulegen, sodass alle das gleiche verstehen. Gibt es solche Bemühungen bereits?

Frau Dr. Brockow (LGL): Ja, dafür haben wir diese AG Daten gegründet. Ich habe, glaube ich, die Auswertung des DGNS-Reports 2018 übernommen. Und diese Unterschiede sind ja schon länger aufgefallen. Das war jetzt der Anlass, dann eine AG Daten zu gründen, in der, glaube ich, Vertreter aus sechs Laboren beteiligt sind, wo wir uns jetzt für die Datenerfassung 2021 schon die kumulativen Daten vorgenommen haben. Das heißt, wir haben jetzt schon eindeutig versucht, den Recall zu definieren, wie ich gesagt habe, dass es halt wirklich nur noch die Befunde sind, die aufgrund des auffälligen Ergebnisses den Eltern oder dem Einsender mitgeteilt werden.

Wir haben eine eindeutige Definition für die Qualitätsmängel gemacht, dass wir halt gesagt haben: Da gehören die schwankenden IRT-Werte dazu oder gehört zu wenig Material dazu.

Und wir sind laufend weiter dabei. Also wir treffen uns regelmäßig und versuchen einfach, die Definitionen, die über die unterschiedliche Erfassung bisher aufgefallen sind, dass wir die möglichst eindeutig machen. Das ist aber sicherlich auch noch ein kontinuierlicher Prozess.

Also wir haben, wie gesagt, bisher noch nicht den pathologischen Befund oder die Erfassung der Zeit des pathologischen oder auffälligen Befundes definiert. Bei der Konfirmationsdiagnostik sind wir auch noch dran. Ich glaube, wir haben jetzt vor einem halben Jahr, drei, vier Monaten angefangen, zunächst die Erfassung der kumulativen Daten für 2021 versucht eindeutig zu definieren und sind da weiter dran.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Dann habe ich noch eine Folgefrage: Wenn Sie bereits dabei sind – habe ich mich eben gerade gefragt, weil die Aufforderung ging ja hier auch in die Runde, auch an den G-BA, hier in diese Expert:innen-Anhörung hinein –, das eine, ich sage jetzt mal, eine Begriffsdefinition, Legaldefinition sinnvoll wären, die unabhängig von Ihnen zu definieren, macht natürlich überhaupt keinen Sinn. Denn Ihre Definition und unsere Definition muss ja letztendlich übereinstimmen.

Wenn Sie sich aber schon an die Arbeit machen, ist es dann noch sinnvoll oder notwendig, dass sogenannte Legaldefinitionen in die Richtlinie aufgenommen werden? Denn letztendlich sind Sie ja mit den Laboren dort in ganz enger Abstimmung. Wenn Sie bereits wissen, alle gemeinsam wissen, worum es geht, braucht es dann hier noch eine Anpassung der Richtlinie?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Ich würde sagen, ja. – Es braucht noch zumindest eine gewisse Anpassung, weil die Definitionen in der Richtlinie nicht eindeutig sind, nicht klar sind und die Richtlinie ja eigentlich das Bindende ist.

Ich denke, wir können Ihnen mit den Laboren Definitionen liefern. Das Ganze ist auf freiwilliger Basis. Es läuft im Moment gut. Aber wir wissen nicht, wie es dauerhaft laufen wird. Und wie gesagt, zumindest die unklaren Definitionen aus der Richtlinie müssten geklärt werden, weil es sonst immer wieder auch Labore oder auch Einsender gibt, die sagen, da steht etwas anderes in der Richtlinie, als was ihr jetzt sagt.

Also ich denke, das eine ersetzt nicht das andere. Wichtig ist, dass es zusammenpasst. Und wir machen Ihnen gerne Vorschläge und stimmen die ab.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank! – Jetzt gucke ich gerade auf die Rednerliste. Ich bin mir nicht sicher, wen ich verpasst habe. Habe ich Frau G. *[PatV]* verpasst?

PatV: Genau, ich habe mich gemeldet. – Es wäre auch zu Ihrer Frage dann noch einmal eine anschließende Frage: Würden Sie uns die unklaren Definitionen in der Richtlinie dann zukommen lassen, damit wir eben genau wissen, was da angepackt werden muss? Das ist die erste Frage.

Die zweite Frage betrifft dieses Beispiel Hypothyreose, wo es um diese Frühabnahme kleiner 36 Stunden geht, wo man ja wirklich ganz extreme Unterschiede bei den Laboren gesehen hat: Verstehe ich das richtig, dass sich diese extreme Problematik mit Ihren derzeitigen Bemühungen in dieser Daten-AG dann weitestgehend entspannt? Obwohl es freiwillig ist, rechnen Sie damit, dass sich diese extremen Unterschiede dann nicht mehr so zeigen werden?

Frau Dr. Brockow (LGL): Wir hoffen, dass das jetzt für 2021 durch die eindeutigere Definition des Recalls, dass man sagt, Wiederholungsuntersuchungen auch mit einem auffälligen Wert, die routinemäßig kontrolliert werden, zählen wir nicht als Recall, sollte sich das mehr anpassen. Wie gesagt, wir haben das so besprochen und weitergegeben. Die Ergebnisse von 2021 habe ich noch nicht. Also ob sich das dann wirklich auch so umsetzt, aber wir vermuten ja.

Man hat ja in der Folie von Frau Nennstiel gesehen, dass die dunkelblauen, sprich die Recalls bei Hypothyreose, die zeitgerecht, also nach 36 Stunden, nach 32 Schwangerschaftswochen abgenommen worden sind, dass sich das nicht groß unterscheidet zwischen den Laboren.

PatV: Was ist der Grund, warum bei der Zweitkartenabnahme kein Grund mehr erfragt wird? Eigentlich dachte ich, das würde helfen, wenn man den Grund für die angeforderte und durchgeführte Zweit-Screening-Untersuchung kennt. Aber das wird ja seit 2018 nicht mehr erfasst.

Frau Dr. Brockow (LGL): Das wird jetzt wieder erfasst. Es ist wirklich nur 2018/19 nicht erfasst worden, weil es eine extrem schwierige Auswertung ist, weil es natürlich ein Kind gibt, was sowohl einen Recall als auch frühgeboren ist und auch eine Frühabnahme ist. Deshalb erfassen wir das in 2021 wieder. Es wird aber ganz klar unterschieden, dass wir einmal den Recall erfassen nach dieser eindeutigen Definition und dann halt, wie viele vor der 32. Woche, vor 36 Stunden, wegen Qualität, wegen sonstigem abgenommen, angefordert und auch eingegangen sind. Aber auch da muss man sagen: Es ist ja beides möglich für ein Kind. Ein Kind kann frühgeboren sein und eine Frühabnahme. Das heißt, wir haben uns auch da bemüht, das eindeutiger abzufragen und zu erfassen.

PatV: Super, vielen Dank!

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Herr K. *{KBV]*, bitte.

KBV: Frau Nennstiel, Sie hatten sich ja gewünscht, dass sozusagen Zielparameter definiert werden, die dann erfüllt sein müssen und dass die Nichterfüllung dann auch Konsequenzen hätte. Dazu folgende Fragen: Erstens, wie weit sollen denn diese Konsequenzen gehen, also bis zum Entzug der Genehmigung, diese Laborleistung zu erbringen?

Zweitens, was stellen Sie sich vor, wer diese Konsequenzen ziehen soll? Welche Instanz soll denn dafür zuständig sein?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Also es geht zum einen um die Labore, und es geht auch um die Behandlungszentren und die Abnahme.

Also ich denke, erst einmal wäre es eine Ermahnung, wie das so ist. Beispielsweise bei den Ringversuchen, die in der Rili-BÄK sind, wenn sie die nicht erfüllen, dann muss meines Erachtens das wiederholt und angepasst werden, dann bekommen sie eine Ermahnung. Und wenn das nicht funktioniert, dann geht es an die KV.

Ich sehe auch im Moment, dass es Labore gibt, wenn die wissen, sie müssen sich daran anpassen, dass sie das nicht machen. Ich sehe die ganz harte Konsequenz im Moment nicht als notwendig. Aber ich sehe als notwendig, dass die Labore wissen, sie müssen etwas ändern, wenn das nicht entsprechend erreicht wird.

KBV: Ich muss noch einmal nachfragen, Frau Nennstiel. – Letzten Endes ist der G-BA ja normsetzende Organ. Wenn Sie sich wünschen, dass irgendwo etwas hineingeschrieben wird, dann entsteht ja ein Parameter, der erfüllt werden muss, und es sollen noch Konsequenzen reingeschrieben werden, dann müssen Sie ja schon sagen: Okay, im Zweifel wird so einem Labor auch die Genehmigung entzogen. Also es muss ja irgendetwas stehen, was daraus folgen soll.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Ja. – Also unsere Vorstellung war primär, dass es Qualitätszirkel gibt mit dem Benchmarking, wo die Labore darauf hingewiesen werden: Hoppla, deine Recallrate passt so nicht, und du musst die anpassen.

Letztendlich: Wahrscheinlich muss man bis zum Zulassungsentzug gehen. Aber ist das meine Baustelle, Herr K. *[KBV]*?

KBV: Natürlich! Sie erheben ja diese Forderung. Deswegen frage ich nach. Ich meine, man kann natürlich sagen: Wir wünschen uns das, und es soll Konsequenzen haben. Aber irgendwo muss man sich auch überlegen, was denn das für welche sein sollen. Und wer soll die dann bitte vollstrecken?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Sie haben ja auch die 50 000 Proben beispielsweise in der Richtlinie stehen. Ich glaube, wenn das in der Richtlinie steht, dass das zu machen ist, dann ist es in Deutschland so, dass das in der Regel auch passiert.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Frei nach dem Motto, allein die Androhung hilft. – Ich habe Frau U. *[GKV-SV]* und danach Frau G. *[PatV]* in der Rednerliste.

GKV-SV: Ich habe eine Frage: In Ihrer Tabelle, die Sie uns mit den Antworten geschickt haben, taucht der Begriff Expertenpapier auf. Gehe ich davon aus, das, was Sie jetzt derzeit erstellen, diese Definitionen und so etwas, ist so etwas Ähnliches wie dieses Expertenpapier, was Sie hier praktisch erwähnen, oder?

Ich sage es jetzt einmal ganz ehrlich: Ich kann Herrn K. *[KBV]* verstehen mit den Konsequenzen. Aber ich muss auch sagen, da sind auch ein paar Sachen drin, wo man die Auffälligkeiten sieht, die man sehr einfach auch beheben kann.

Ich sage jetzt mal: Wenn ich das AGS anschaue mit diesen hohen falsch positiven Befunden, dann muss man halt einfach die Second-Tier-Verfahren regeln. Dann müsste das eigentlich sich normalisieren. Ich glaube, man muss schauen, wo jetzt wirklich ein grob fahrlässiges Nichteinhalten an Vorgaben und ein echter Qualitätsmangel da ist, der dann auch Auswirkungen hat. Und wo kann man das mit gewissen, ich sage jetzt mal, Maßnahmen regeln.

Und eines muss man auch sagen: Ich finde allein, dass es diese Berichte gibt und alles sehr transparent ist, ist das schon ein enormer Schritt. Auch der Austausch bei den DGNS-Tagungen – also was ich erlebt habe – ist sehr konstruktiv. Ich persönlich sehe jetzt keine dramatischen QS-Probleme. Aber ich denke, man muss sich das natürlich anschauen und auch wahrnehmen, was in den Berichten steht.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Das hat jetzt erst einmal keine Frage zur Folge?

GKV-SV: Die Frage ist: Ich habe schon verstanden, dass wir uns irgendwie verständigen sollen. Dass ich jetzt nicht die einzelnen Definitionen in die Richtlinie aufnehmen kann, verstehe ich. Aber vielleicht kann man einen verbindlichen Hinweis machen, wo das geregelt ist, beispielsweise so ein Expertenpapier oder irgend so etwas.

Also ich glaube – und das ist so meine Überlegung –, wir können nicht Details in der Richtlinie regeln, aber wir können schauen, dass wir Prozesse regeln, wo dann steht: In der Gruppe wird das erarbeitet. Es muss Qualitätszirkel geben, die dann so ein Expertenpapier erstellen. Das wäre jetzt etwas, wo ich sage, dass man das gegebenenfalls in der Richtlinie aufnehmen könnte. Also das ist meine Idee, alles mal in die Tüte gesprochen.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Genauso ist es auch gemeint und dabei einfach die Definitionen, die im Moment unklar sind, klären.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Gut. – Dann Frau G. *[PatV]*.

PatV: Jetzt muss ich leider ein bisschen Wasser in den Wein gießen. – Frau Nennstiel, Sie hatten ja diese 50 000 Proben erwähnt. Jetzt sind es natürlich eine Handvoll, also fünf Labore, die das ja auch noch nie erfüllt haben, was ja auch akzeptiert ist, was jedes Jahr in dem Bericht so steht und ja keinerlei Konsequenzen und Auswirkungen hat. Ich habe mir das mal ganz detailliert angeschaut.

Es sind nicht die Labore, die per se irgendwie schlechtere Daten liefern. Eines der Labore hat sogar ein Second-Tier-Verfahren. Also ich dachte: Okay, die kleineren Labore sind vielleicht einfach nicht so gut. Aber das kann man ja tatsächlich gar nicht so sagen. Insofern haben sie sicherlich alle ihre Berechtigung. Aber wir sehen hier schon seit Jahren, dass da vorgeschrieben Werte in der Richtlinie nicht erreicht werden.

Wenn man es jetzt auf einem Expertenpapier schreibt, und es steht schon in der Richtlinie – ich weiß nicht – das ist halt so die Frage: Was muss vielleicht wirklich aus der Richtlinie raus, weil es vielleicht einfach nicht so sinnvoll ist? Und was müsste vielleicht auch in die Rili-BÄK rein, damit man das über Ringversuche dann noch einmal ganz anders thematisiert und platziert? – Die Rili-BÄK wäre auch noch so etwas. Da haben Sie ja gesagt, da müsste noch ein bisschen mehr rein, dass man das vielleicht irgendwie auch noch einmal aufnimmt.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Ja, also zur Rili-BÄK: Ich denke, da wäre es besser, wenn sich dazu jemand von den Laborärzten noch genauer äußert. Wie gesagt, die Dinge, die in der Rili-BÄK sind, die sind sehr gut geregelt.

Und ich denke, wenn man gar keine Zielparameter vorgibt – noch einmal zur Herrn K. *[KBV]* vorher –, ist es immer schlechter, als wenn ich welche vorgebe, deren Zielerreichung es ist. Und wenn ich nachher ein Problem habe mit dem Gericht, und ich habe eine Leitlinie oder ich habe eine Richtlinie, die als Goldstandard gilt, wo eine Zielgröße drin ist, dann habe ich ja auch ein ganz anderes Problem, als wenn diese Zielgröße nirgends definiert ist, ohne dass ich jetzt gleich eine Zulassung entziehen muss.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Herr K. *[KBV]*.

KBV: Ich wollte ja auch nur ein bisschen provozieren, weil Sie das gefordert haben. – Also zu Frau U. *[GKV-SV]*: Ich habe auch so eine Idee, das liefe aber so ein bisschen auf so dynamische Verweise hinaus, die der G-BA ja nicht so gerne hat. Nicht wahr?

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Na ja, auch der G-BA kann ja moderner werden (LACHT). Ein Schritt nach dem anderen. – Frau U. *[GKV-SV]*.

GKV-SV: Die Rechtsabteilung ist durchaus flexibel. Ich denke, wir müssen ein bisschen ausloten, was geht.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Wenn ich die Rechtsabteilung richtig verstehe, dann fühlen die sich im Moment gerade maximal gefordert. (LACHT)

So, mein Blick auf die Rednerliste: Ich sehe keine weiteren Fragen. – Es war ja jetzt sehr umfangreich. Ich denke, der Vortrag, Frau Nennstiel, Frau Brockow – erst einmal vielen herzlichen Dank – war sehr inhaltsreich, sehr detailliert, viele Vorschläge dabei, viele Zahlen dabei. Also wir haben hier von Ihnen heute maximal Wissen erhalten. Vielen Dank dafür!

Ich schaue noch einmal in die Runde. – Frau Nennstiel, sind Sie so freundlich und beenden die Freigabe? Dann kann ich nämlich wirklich in die Runde schauen. Vielen Dank dafür!

Jetzt noch eine Frage an alle Beteiligten: Gibt es hierzu noch Fragen zu den Antworten, die wir erhalten haben? – Herr V. *[GKV-SV]*.

GKV-SV: Ich habe indirekt zu der ganzen Problematik eine Frage, die bisher in der Diskussion noch nicht so angesprochen wurde. Und zwar geht es mir darum, dass bei den Auswertungen, bei der Qualitätssicherung hinsichtlich des Zeitaufwands auch darauf hingewiesen wurde von Frau Nennstiel, dass es sinnvoll wäre, zu unterscheiden, ob es sich um einen dringenden Krankheitsverdacht handelt oder ob es sich um unauffällige Befunde handelt, die ja wirklich nachrangig dann zu bearbeiten sind.

Da ergibt sich für mich natürlich die Frage: Kann man denn zum jetzigen Zeitpunkt, gerade bei den Erkrankungen, wo es darauf ankommt – also nicht wie CF –, sondern eben die Masse der anderen betroffenen Erkrankungen, schon ganz genau unterscheiden zwischen einem dringenden Krankheitsverdacht und einem auffälligen oder grenzwertigen Befund gegenüber den unauffälligen Befunden? Oder ist das auch etwas, was man dann noch definieren müsste?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Ich denke, das ist gut unterscheidbar. Sie haben ja einen Cut-off. Und wenn die Parameter beispielsweise knapp über dem Cut-off liegen, ist es meistens grenzwertig. Fürs SCID haben sie es ja ganz klar definiert. Da haben wir die Urgent.

Ich denke, wenn das so in der Richtlinie steht „grenzwertig“ und „dringender Krankheitsverdacht“, dann könnten –*

Vielleicht fange ich noch einmal anders an. – In der Praxis ist es so: Es gibt Befunde, die bekommt der Laborarzt auf dem Tisch, greift zum Telefonhörer, ruft den Einsender an oder das Zentrum – je nachdem, wie das geregelt ist – und guckt, dass die Eltern ganz schnell in ein Zentrum kommen. Das sind die einen.

Und dann gibt es andere, da sagt man: Das wird vermutlich etwas sein. Aber vielleicht ist es auch nichts. Dann sagt er: Ich brauche eine zweite Testkarte – auch die sollte schnell kommen. Aber da wird zunächst noch einmal die zweite Testkarte angefordert. Und das hat jedes Labor für sich definiert.

Das heißt, wenn Sie sagen als Definition „einen hochgradigen Krankheitsverdacht“, bei dem sofort eine Konfirmationsdiagnostik nötig ist und das andere ist ein grenzwertiger oder leicht auffälliger Befund, bei dem zunächst eine zweite Testkarte angefordert wird, dann hat man die Unterscheidung eigentlich ganz gut. Also so würde ich das unterscheiden und nicht an irgendwelchen Werten, die sich möglicherweise mit dem nächsten Kit *[Anm. GF: Detektionskit für die Diagnostik]* wieder geändert haben.

GKV-SV: Danke!

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Vielen Dank dafür! – Zuerst Frau A. *[DKG]* und dann Frau U. *[GKV-SV]*.

DKG: Vielen Dank für die Darstellung! – Ich habe für mich so ein bisschen mitgenommen, dass wir in der Richtlinie womöglich durch klare Definitionen einfach Dinge festlegen, die es im Nachhinein dann auch leichter machen, diese Daten wirklich zu vergleichen um herauszufinden: Haben wir an der Stelle ein Problem oder ist es vielleicht nur die unterschiedliche Interpretation der Begriffe?

Wir haben natürlich auch immer nicht unendlich viel Platz – sagen wir es mal so –, Dinge zu definieren. Aber wir haben ja auch Tragende Gründe. Das ist auf alle Fälle ein Punkt, den ich jetzt mitgenommen habe, der mir vorher noch nicht so bewusst war. Vielleicht ist damit auch schon einiges geklärt, dass wir den einen oder anderen weiteren Parameter mit aufnehmen. Da wollen wir uns auch nicht versperren. Aber natürlich können wir auch nicht bis ins letzte Detail hier genaue Vorgaben machen. Natürlich muss auch irgendwie klar sein, welche Folge das hat, was Herr K. *[KBV]* auch schon angesprochen hatte.

Aber auf alle Fälle, dass wir mit den Begrifflichkeiten sehr vorsichtig sein müssen und die dann eventuell auch in den Tragenden Gründen so spezifizieren müssen, das nehme ich auf alle Fälle mit. – Vielen Dank!

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke Frau A. *[DKG]*. Guter Tipp: Tragende Gründe! – Jetzt Frau U. *[GKV-SV]* und danach Frau G. *[PatV]*.

GKV-SV: Ich habe noch einmal eine Frage zu diesem dringenden Krankheitsverdacht: Da haben Sie, Frau Nennstiel, gerade gesagt, dass das laborspezifisch ist. Also das wäre jetzt nichts, was beispielsweise die QS-Gruppe machen würde, weil das laborspezifisch ist aufgrund der vermutlich unterschiedlichen Laborverfahren, die die verwenden und da haben die eigene Definitionen. Das wäre auch so für die Regelung, wo man sagt: Da muss ein Labor, ich sage jetzt mal, wie so eine Art QS-Management haben, wo ja dann solche Sachen definiert sind, oder ob das jetzt Gegenstand von so einen Expertenpapier wäre.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Ich denke, das läuft gut in den Laboren. Insofern würde ich da sagen: Da muss das Labor für sich eine QS-Regelung, eine SOP haben, wie das laufen soll. – Oder Inken *[Frau Dr. Brockow]*, wie ist deine Erfahrung dazu?

Frau Dr. Brockow (LGL): Ich glaube, wie gesagt, wir nennen das immer „heißer Befund“ und Kontrollkarte. Ich glaube, da hat jedes Screeninglabor eine SOP, was bei ihnen ein „heißer Befund“ ist, der sofort telefonisch mitgeteilt wird, sobald er auf dem Tisch ist und was eine Kontrollkarte ist. Also das hängt sicherlich ein bisschen von den Methoden ab. Insofern ist da, glaube ich, jetzt nicht unbedingt ein Expertenpapier notwendig. Sondern, wie gesagt, das bezog sich vor allem jetzt auch auf die Richtlinie, wo einfach das nicht unterschieden wird beziehungsweise da einfach unterschiedliche Sachen auch in verschiedenen Paragraphen stehen. Ich glaube, wenn das schon mal vereinheitlicht wäre und wirklich da auch eine eindeutige Definition wäre, wäre das sinnvoll, oder auch Recall. Aber ich glaube jetzt gerade: Was ist ein dringender Krankheitsverdacht? Da haben die Labore ihre SOPs und das funktioniert auch gut. Also ich glaube, das ist kein Problem.

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Danke schön! – Frau G. *[PatV]*, bitte.

PatV: Bei vielen der Problematiken haben Sie jetzt in Ihrer Präsentation schon aufgezeigt, woran es liegt, also beispielsweise die vielbesprochene Definition, aber auch das Thema Versand, dass manche Kliniken sammeln oder am Wochenende nicht versenden.

Aber Sie hatten eine Folie, wo wirklich draufstand, dass 20 Prozent der angeforderten Kontrollkarten nicht eingehen. Und Sie wissen nicht, warum. Und das scheint mir eine sehr, sehr hohe Zahl. Da würde ich gerne noch einmal eine Frage stellen, weil ein Problem kann erst angegangen werden, wenn das Problem bekannt ist. Also was haben Sie da für Ideen und Annahmen dazu?

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Sicherlich einer der Gründe ist die fehlende Zuordnung – bei einem kleinen Teil wahrscheinlich. Da habe ich den Vorschlag, dass die Labore ein Tracking da durchführen müssen, und dass dieses Tracking dann auch bezahlt wird.

Frau Dr. Brockow (LGL): Das andere ist: Wir wissen beispielsweise von einem Labor, dass die nur die Folgekarten erfassen können, die bei ihnen wieder im Labor eingehen. Das ist dann ein datenschutzrelevantes Problem. Offiziell darf das Labor ja nicht in anderen Laboren nachfragen, weil ja nur der Einsender die Ergebnisse haben darf.

Also Labore, die untereinander praktisch fragen, was ja auch sinnvoll ist, wenn man einen Krankheitsverdacht hat, ist es vielleicht bei dir abgeklärt, es geht ja um das Wohl des Kindes, die können dann auch überhaupt einen sehr hohen Abgleich erreichen. Oder wie wir hier als Trackingzentrum können das natürlich auch erkennen, wenn es in einem anderen Labor ist.

Ein Labor, was nur ihre eigenen Karten erfasst, hat dann vielleicht auch wirklich nur 70 Prozent erfasst. Man braucht unbedingt ein Tracking – wie auch immer – entweder durch das Labor oder noch besser über eine übergreifende Stelle, wie wir das hier in Bayern machen, damit man das auch laborübergreifend erfassen kann, oder die Möglichkeit der Labore, eventuell auch über eine zentrale Datenbank zu schauen – das wäre auch wieder über die ID möglich,

ohne Personendaten –, ob diese Karte in einem anderen Labor eingegangen ist und kann dann da das Tracking machen.

Wie gesagt: Im Moment weiß man mit den unterschiedlichen Screening-IDs teilweise wirklich nicht, in welchem Labor man überhaupt nachfragen soll, in Nordrhein-Westfalen, wenn da verschiedene Labore sein können, wo eine Folgekarte eingegangen sein könnte. Also wir brauchen Tracking; wir brauchen eine eindeutige Zuordnung.

PatV: Was ich jetzt aber meinte, ist: Es ist also nicht wirklich so, dass 20 Prozent der Kontrollkarten nicht eingehen. Sondern es ist vielleicht eigentlich nur ein kleiner Teil. Sie wissen es halt nur nicht, weil man nicht überall nachfragen kann. Aber der Anteil liegt wahrscheinlich überhaupt nicht bei 20 Prozent, sondern wird wesentlich kleiner sein.

Frau Dr. Brockow (LGL): Man muss wirklich sagen: Wir wissen es nicht. Also wir hier in Bayern haben, glaube ich, 99 Prozent. Wir können das nachvollziehen, wir können das tracken. Bei den anderen Laboren können Sie es in der DGNS teilweise nicht angeben. Sie haben recht, ich hoffe oder wir glauben auch, dass es ein deutlich kleinerer Anteil ist, gerade bei auffälligen Befunden, also bei Recalls, denken wir, dass es ein sehr geringer Anteil ist. Aber sauber dokumentiert ist es bisher nicht.

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Wir mussten in Bayern bei 16 Prozent der Proben ein Tracking durchführen, obwohl wir alles haben.

Frau Dr. Brockow (LGL): Und dann kommen sie. Also wir brauchen dringend dieses Tracking. Tracking ist ein ganz wichtiges Qualitätskriterium. Wir brauchen ein Tracking, was auch finanziert und organisiert wird, auch datenschutzrechtlich organisiert wird. Das ist wirklich eine der ganz dringenden Forderungen für die Qualitätssicherung. Wir brauchen ein Tracking für die Folgekarten, für die Konfirmationsdiagnostik. Wir brauchen die Ergebnisse der Konfirmationsdiagnostik, dass die verpflichtend gemeldet werden müssen an die Labore, denn das sind ganz essentielle Parameter, die wir im Moment teilweise nicht haben oder nur sehr mühsam bekommen. Wenn das beispielsweise einfach eine Verpflichtung wäre, dass die Rückmeldung der Konfirmationsdiagnostik an die Labore erfolgt, wäre wirklich ein riesiges Stück gewonnen für eine bessere Qualitätssicherung.

PatV: Vielen Dank! – Sie hatten ja auch gesagt, dass Sie bei den grenzwertig Auffälligen auch schon vorschlagen würden, da gar keine Zweitkarte mehr zu machen, sondern die direkt ins Zentrum zu schicken.

Frau Dr. Brockow (LGL): Bei den Hochauffälligen, nicht bei den Grenzwertigen, sondern genau andersherum. Also bei denen, wo ein dringender Krankheitsverdacht ist, die sollen sofort ins Zentrum.

PatV: Und das wird aber noch nicht gemacht? Im Moment wird das noch nicht gemacht?

Frau Dr. Brockow (LGL): Doch! Ja, nach der Richtlinie muss man eine zweite Testkarte abnehmen, außer bei SMA und ich glaube, bei Sichelzellkrankheit. Das ist so in der Richtlinie festgeschrieben bisher. Oft nimmt dann auch das Zentrum eine zweite Testkarte ab. Und ein Kind mit einem hochdringenden Krankheitsverdacht wird in der Regel auch sofort an ein Zentrum geschickt. Das funktioniert in Deutschland. Aber das ist auch eine Regelung, die in der Richtlinie nicht eindeutig oder nicht gut definiert ist.

PatV: Danke!

Frau Dr. Thomas (Moderatorin): Ist das aufregend hier – Mensch, Mensch, Mensch! (LACHT) Oh Gott!

Erst einmal ein dickes Dankeschön! Also so eine produktive Expertinnen-Anhörung hatte ich schon lange nicht mehr gehabt. (LACHT) – Vielen, vielen Dank dafür!

Ich denke mal, wir sind jetzt langsam am Ende. Auch der Blick auf die Uhr verrät mir, dass wir am Ende sind, weil wir auch noch heute einen straffen Zeitplan haben. Ich danke recht herzlich Frau Brockow, Frau Nennstiel für die sehr, sehr umfangreiche gute Darstellung, für Ihre Redebeiträge, für Ihren Mut unsere Fragen zu beantworten – das ist ja auch nicht immer so einfach.

Und ich danke allen Teilnehmenden hier, dass Sie so intensiv und gut mitgemacht haben, dass Sie ausgefragt, ausgequetscht haben und dass Sie nicht lockergelassen haben. Ich danke Ihnen sehr dafür und verabschiede jetzt erst einmal Frau Brockow und Frau Nennstiel. – Auf Wiedersehen! Tschüss!

Frau Dr. Nennstiel (LGL): Ich danke Ihnen und auf Wiederschauen!

Frau Dr. Brockow (LGL): Vielen Dank! Tschüss!

Schluss der Anhörung: 12:32 Uhr

Stellungnahme

Abteilung Fachberatung Medizin

Gemeinsamer Bundesausschuss

Einsatz von 2nd-tier Laborverfahren zur Beratung zum Anpassungsbedarf des Neugeborenen-Screenings

Auftrag / Anfrage von: AG Kinderrichtlinie (Abteilung MVL)

Bearbeitet von: FBMed

Datum: 14. Oktober 2022

Letzte Aktualisierung: 14. Oktober 2022

Dateiname: STN_Laborverfahren_2nd-tier_2022-10-14.docx

Inhaltsverzeichnis

Tabellenverzeichnis ... 3
Abbildungsverzeichnis ... 3
Abkürzungsverzeichnis ... 4
1 Sachverhalt ... 6
2 Methodisches Vorgehen ... 6
2.1 Literaturrecherche ... 6
2.2 Auswahl der Fundstellen ... 7
3 Ergebnisse ... 8
3.1 Adrenogenitales Syndrom (AGS) ... 8
3.2 Ahornsirupkrankheit (MSUD) ... 11
3.3 Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD) ... 12
3.4 Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (VLCAD) und Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (LCHAD) ... 13
3.5 Glutaracidurie Typ I (GA I) ... 14
3.6 Isovalerianazidämie (IVA) ... 15
4 Zusammenfassung ... 18
Referenzen ... 19
Anhang ... 22

Tabellenverzeichnis

Tabelle 1: Ausschlussgründe 7
Tabelle 2: Nachweisverfahren AGS 10
Tabelle 3: Nachweisverfahren MSUD 11
Tabelle 4: VLCAD und LCHAD: Ergebnisse 2nd-tier Test 14
Tabelle 5: Nachweisverfahren IVA 15
Tabelle 6: Isovalerianazidämie: Ergebnisse 2nd-tier Test 16
Tabelle 7: Zielerkrankungen des erweiterten Neugeborenen-Screenings 23

Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Allo-Isoleucin Nachweis 12
Abbildung 2: GA I und MCAD Beispielchromatogramme 13
Abbildung 3: VLCAD und LCHAD Beispielchromatogramme 14
Abbildung 4: IVA Beispielchromatogramme 17

Abkürzungsverzeichnis

AGS	Adrenogenitales Syndrom (CAH)
Ala	Alanin
ASD	Androstendion
AWMF	Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V.
BCAA	branched chain amino acid / Verzweigtkettige Aminosäuren
BIO	Biotinidasemangel
CACT	Carnitin-Acylcarnitin-Translokase (CACT)-Mangel
CAH	Congenital adrenal hyperplasia (AGS)
CE	Kapillarelektrophorese / capillary electrophoresis
CH	Hypothyreose
CPT-I	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-I-Mangel
CPT-II	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel
C3	Propionylcarnitin
C4	Butyryl-Carnitin (Isobutyryl-Carnitin)
C5	Isovalerylcarnitin
C5-DC	Glutarylcarnitin
C8	Octanoyl-Carnitin
C10	Decanoyl-Carnitin
C12	Dodecanoyl-Carnitin
C14	Tetradecanoyl-Carnitin
C14:1	Tetradecenoylcarnitin-Carnitin
C14:2	Tetradecadienoyl-Carnitin
C16-OH	3-Hydroxypalmitoyl-Carnitin
C16:1-OH	3-Hydroxypalmitoleyl-Carnitin
C18:1-OH	3-Hydroxyoctadecenoyl-Carnitin
DELFIA	dissociation-enhanced lanthanide fluorescence immunoassay
FIA	Fluoroimmunoassays
FIA-MS	Flow injection analysis-mass spectrometry
FI-TMS	Flow injection Tandemmassenspektrometrie
GA I	Glutarazidurie Typ I
GALT	Klassische Galaktosämie (Galactose-1-Phosphat Uridyltransferase Mangel)
HPA	Hyperphenylalaninämie
HPLC	Hochleistungsflüssigkeitschromatographie
IVA	Isovalerianazidämie
k. A.	keine Angabe
LCHAD	Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase

LC-TMS	Flüssigkeitschromatographie-Tandemmassenspektrometrie (Liquid Chromatography tandem mass spectrometry)
MCAD	Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel
MHP	Milde Hyperphenylalaninämie
MSUD	Ahornsirupkrankheit
NPV	negativ prädiktiver Wert
PCR	Polymerase Chain Reaction
Phe	Phenylalanin
PKU	Phenylketonurie
PPV	positiv prädiktiver Wert
RIA	Radioimmunoassays
RL	Richtlinie
SA	Succinylaceton
SCD	Sichelzellkrankheit
SCID	Schwere kombinierte Immundefekte
SMA	5q-assoziierte spinale Muskelatrophie
TMS	Tandemmassenspektrometrie
TREC	T-cell receptor excision circles
TSH	Thyreoidea-stimulierendes Hormon
Tyr	Tyrosin
TYR I	Tyrosinämie Typ I
UPLC	Ultra-performance liquid chromatography
VLCAD	Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase
11-Deox	11-Deoxcortisol
21-Deox	21-Deoxycortisol
17-OHP	17-α-Hydroxyprogesteron
↑	Anstieg

1 Sachverhalt

Der G-BA prüft derzeit die Kinder-RL aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening.

Die AG Kinder bittet um eine systematische Literaturrecherche mit dem Ziel 2nd-tier Verfahren in Hinblick auf die 16 Zielerkrankungen des erweiterten Neugeborenen-Screenings zu identifizieren.

Die relevante Literatur soll nach folgenden Kriterien ausgewertet werden:

- Wie hoch ist die Sensitivität der eingesetzten Verfahren?
- Werden falsch-negative Befunde generiert?
- Kann die falsch-positiv Rate und damit die Recallrate gesenkt werden?
- Wie hoch ist der zeitliche Aufwand?
- Welche Geräte werden verwendet (z. B. TMS)?
- Wenn möglich: Wie hoch sind die Kosten für den Einsatz der 2nd-tier Verfahren?

2 Methodisches Vorgehen

2.1 Literaturrecherche

Es wurde eine systematische Literaturrecherche ohne Einschränkungen auf Publikations- oder Studientyp zu zuvor genannter Fragestellung durchgeführt und nach PRISMA-S dokumentiert [A]. Die Recherchestrategie wurde vor der Ausführung anhand der PRESS-Checkliste begutachtet [B]. Folgende Datenbanken wurden ohne Sprachrestriktion dafür durchsucht: The Cochrane Library (Cochrane Database of Systematic Reviews, Health Technology Assessment Database), PubMed. Ergänzend fand eine freie Internetsuche (https://www.ecosia.org/) mit englischen und deutschen Suchbegriffen statt, unter Verwendung des privaten Modus. Der Suchzeitraum wurde nicht eingeschränkt und die Recherche am 03.06.2022 abgeschlossen. Mit Hilfe von EndNote wurden Dubletten identifiziert und entfernt. Die Recherche ergab insgesamt 1 448 Referenzen.

Zusätzlich wurden 6 Referenzen als sonstige identifizierte Literatur aufgenommen.

Die detaillierte Darstellung der Recherchestrategie ist am Ende der Stellungnahme aufgeführt.

Die Recherche ergab eine Gesamtmenge von 1 454 Referenzen.

2.2 Auswahl der Fundstellen

Die durch die Recherche ermittelten Treffer wurden einem zweistufigen Auswahlprozess (Screening) unterzogen. Im 1. Screening erfolgte eine Prüfung nach Titel und Abstract. Die hierbei eingeschlossenen 135 Treffer wurden im Volltext auf ihre Relevanz für die vorliegende Fragestellung geprüft (2.Screening). Insgesamt konnten 22 Referenzen in die vorliegende Stellungnahme aufgenommen werden. In Tabelle 1 sind die im 1. und 2. Screening verwendeten Ausschlusskriterien dargestellt.

Tabelle 1: Ausschlussgründe

Abk.	Bezeichnung	Operationalisierung bzw. Präzisierung
a01	**Population**	Kein Neugeborenen-Screening, Erkrankung nicht im erweiterten Neugeborenen-Screening
a2	**Intervention / Kontrolle**	Kein 2nd tier-Verfahren
a3	**Methodik**	LL oder systematischer Review mit methodischen Mängeln, z. B. • keine systematische Suche • keine Qualitätsbewertung der eingeschlossenen Studien • fehlende Verknüpfung zwischen LL und zugrundeliegender Evidenz
a4	**Andere Gründe**	**Nicht auftragsrelevant** • Versorgungskontext nicht übertragbar • Abweichende Fragestellung (Ätiologie, Diagnostik, Epidemiologie) **Formale Kriterien** • veraltete Version, Dublette, Volltext nicht beschaffbar, Konsultationsfassungen von Leitlinien, Sprache (zurückgestellt) **Publikationstyp** • Letter, Abstract, Poster, Comment, Volltext nicht verfügbar **Abweichendes Studiendesign** • Tierstudie, präklinische Studie, ggf. gesundheitsökonomische Evaluation, Dosis-Findungsstudie, Primärstudie, Einzelfallbericht

3 Ergebnisse

Im Rahmen des erweiterten Neugeborenen-Screenings wird auf 16 Zielerkrankungen gescrennt. Eine Tabelle mit einer Übersicht dieser Zielerkrankungen, die verwendeten Nachweismethoden und die Befunde aus dem Screeninglabor finde sich im Anhang.

Bei einigen dieser Erkrankungen kann es bei der Untersuchung der Trockenblutkarten zu Störungen, z. B. durch andere Stoffwechselprodukte, kommen: daraus können falsch positive Ergebnisse resultieren, die u. a. zu erhöhten Recall-Raten, einer weiteren Blutabnahme und zu einer unnötigen Beunruhigung der Eltern führen.

Um die Zahl falsch positiver Befunde zu reduzieren wurden 2nd-tier Verfahren entwickelt: dazu wird bei einem auffälligen Befund ein Stanzling aus derselben Filterkarte, mit der das Neugeborenen-Screening durchgeführt wurde, auf zusätzliche Parameter oder mit einem anderen Analyseverfahren (z. B. Chromatographie) untersucht [7].

Über die systematische Recherche wurden 2nd-tier Verfahren zu folgenden Zielerkrankungen des erweiterten Neugeborenen-Screenings gefunden:

- Adrenogenitales Syndrom (AGS)
- Ahornsirupkrankheit (MSUD)
- Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD)
- Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (VLCAD) und Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (LCHAD)
- Glutarazidurie I (GA I)
- Isovalerianazidämie (IVA)

Im Folgenden werden zu diesen Zielerkrankungen sowohl die verfügbaren Angaben zu den Nachweisverfahren, die als 2nd-tier Test eingesetzt werden, als auch die untersuchten Laborparameter dargestellt.

3.1 Adrenogenitales Syndrom (AGS)

Im Neugeborenen-Screening werden die Proben der Trockenblutkarten mit den klassischen Laborverfahren Radioimmunoassays (RIA) und Fluoroimmunoassay (FIA) auf 17-α-Hydroxyprogesteron (17-OHP) untersucht. Deutlich bis stark erhöhte Spiegel für 17-OHP sind kennzeichnend für das klassische Adrenogenitale Syndrom[1] (AGS). Das nicht-klassische AGS und seltenere Enzymstörungen werden nicht sicher im Neugeborenen-Screening erkannt [11].

Ein 2nd-tier Verfahren wurde in Deutschland im Jahr 2009 in einem der am Neugeborenen-Screening beteiligten Labore eingeführt. Ein zweites Labor führte 2013 ein 2nd-tier Verfahren ein und im Jahr 2015 folgten zwei weitere Labore [17]. Die Einführung des 2nd-tier Verfahrens führte zu einer Verringerung von Wiederholungsuntersuchungen (Recall) und zu einer deutlichen Reduktion der Recall-Rate.

Von 777 922 gescreenten Neugeborenen im Jahr 2019 wurde bei 1 276 Neugeborenen aufgrund auffälliger Befunde bzgl. der Zielerkrankung AGS eine Wiederholungsuntersuchung (Recall) angefordert. Die Recall-Rate lag bei 0,16 %, wobei ein 2nd-tier Verfahren in 4 von 13 beteiligten Laboren eingesetzt wurde [7]. Es gab 45 bestätigte Fälle von AGS[2].

Weitere Informationen zur Umsetzung der 2nd-tier Tests in diesen Laboren lagen nicht vor.

[1] Congenital adrenal hyperplasia (CAH)
[2] Zusätzlich 1 Fall mit unauffälligem Erstscreening.

Um die Zahl falsch positiver Befunde im Screening zu reduzieren kann im Rahmen eines 2nd-tier Verfahrens das Steroidprofil bei auffälligen Befunden untersucht werden. Als Parameter können außer 17-Hydroxyprogesteron (17OHP) Cortisol, Androstendion (ASD), 11-Deoxycortisol und 21-Deoxycortisol bestimmt werden.

Die 2nd-tier Testung auf AGS kann mit Liquid Chromatography Tandem Mass Spectrometry (LC-TMS) oder Ultra-Performance Liquid Chromatography - Tandem Mass Spectrometry (UPLC-TMS) umgesetzt werden (siehe Tabelle 2).

Tabelle 2: Nachweisverfahren AGS

Referenz	**1rst-tier**		**2nd-tier**					
	Verfahren	**Parameter**	**Verfahren**	**Parameter**				
Lacey JM et al., 2004 [14].	FIA	17-OHP	LC-TMS	17-OHP	ASD	Cortisol	-	-
Schwarz E et al., 2009 [22].	FIA	17-OHP	UPLC-TMS	17-OHP	ASD	Cortisol	-	-
Dhillon K et al., 2011 [8].	FIA	17-OHP	LC-TMS	17-OHP	ASD	Cortisol	-	-
QueJanzen N et al., 2012[3] [13].	DELFIA	17-OHP	LC-TMS	17-OHP	ASD	Cortisol	11-Deox	21-Deox
Monostori P et al., 2015 [18].	DELFIA	17-OHP	LC-TMS	17-OHP	ASD	Cortisol	11-Deox	21-Deox
Bialk ER et al., 2019 [2].	FIA	17-OHP	LC-TMS	17-OHP	ASD	Cortisol	11-Deox	21-Deox
Güran T et al., 2020 [12].	FIA	17-OHP	LC-TMS	17-OHP	ASD	Cortisol	11-Deox	21-Deox
Lai F et al., 2020 [15].	FIA	17-OHP	LC-TMS	17-OHP	ASD	Cortisol	-	-
De Hora MR et al., 2021 [6].	FIA	17-OHP	LC-TMS	17-OHP	ASD	Cortisol	-	21-Deox
Cavarzere P et al., 2022 [5].	FIA	17-OHP	LC-TMS	17-OHP	ASD	Cortisol	11-Deox	21-Deox
Lind-Holst M et al., 2022 [16].	FIA	17-OHP	LC-TMS	17-OHP	ASD	Cortisol	-	-

Legende: ASD = Androstendion, DELFIA = dissociation-enhanced lanthanide fluorescence immunoassay; FIA = Fluoroimmunoassays; LC-TMS = Flüssigkeitschromatographie-Tandemmassenspektrometrie; UPLC =Ultra-performance liquid chromatography; TMS = Tandemmassenspektrometrie; 11-Deox = 11-Deoxcortisol; 17-OHP = 17-α-Hydroxyprogesteron; 21-Deox =21-Deoxycortisol

[3] Zusätzlicher Nachweis von 11 β-Hydroxylase-Mangel (besondere Form der AGS)

3.2 Ahornsirupkrankheit (MSUD)

In Deutschland wurde im Jahr 2019 für 30 der 777 922 gescreenten Neugeborenen aufgrund auffälliger Befunde bzgl. der Zielerkrankung MSUD eine Wiederholungsuntersuchung (Recall) angefordert. Die Recall-Rate war sehr gering und lag bei 0,004 %. Es gab 4 bestätigte Fälle von MSUD [7].

Ein Defekt im 2-Ketosäuren Dehydrogenase Komplex führt zu einer Anreicherung von verzweigtkettigen Aminosäuren (BCAA), Leucin, Isoleucin und Alloisoleucin, sowie meist auch für Valin. Die Bestimmung erfolgt über die TMS [11].

Für eine 2nd-tier Testung auf MSUD werden UPLC-TMS oder LC-TMS eingesetzt (siehe Tabelle 3).

Tabelle 3: Nachweisverfahren MSUD

Referenz	**1rst-tier**		**2nd-tier**	
	Verfahren	**Parameter**	**Verfahren**	**Parameter**
Oglesbee D et al., 2008 [20].	TMS	BCAA, Leucin, Isoleucin, Allo-Isoleucin, Valin	LC-TMS	Allo-Isoleucin
Alodaib A et al., 2011 [1].	k. A.	Leucin, Isoleucin, Allo-Isoleucin, Valin	UPLC-TMS	Allo-Isoleucin, BCAA
Schöngruber K et al., 2022 [21]	FIA-MS	Leucin, Isoleucin, Allo-Isoleucin, Valin	LC-TMS	Allo-Isoleucin, Isoleucin, Leucin

Legende: BCAA = verzweigtkettige Aminosäuren; FIA-MS = Flow injection analysis-mass spectrometry; LC-TMS = Liquid chromatography tandem mass spectrometry; TMS = Tandemmassenspektrometrie; UPLC = Ultra-performance liquid chromatography

Schöngruber K et al., 2022 [21].

Als 2nd-tier Verfahren für das Screenen auf MSUD wird im Anschluss an eine FIA-MS eine LC-TMS durchgeführt, bei der zuerst eine chromatografische Auftrennung der isobaren Metabolite Leucin, Isoleucin und Allo-Isoleucin über die HPLC-Säule und anschließend eine Analyse über die TMS erfolgt (siehe Abbildung 1).

- Leitparameter: Xle[4] (> 247 µmol/L); Valin (> 287 µmol/L); Xle/Phe (>4,0); Xle/Ala (>1,0); FischerQ (> 3,1)
- Cut-Off: Leucin (> 126 µM); Isoleucin (> 75 µM); Valin (> 190 µM); Allo-Isoleucin (**> 2 µM**)

[4] Xle: Summe der isobaren Verbindungen (Isoleucin; Leucin; Allo-Isoleucin; OH-Prolin), FischerQ: (Val+Xle)/(Phe+Tyr)

Abbildung 1: Allo-Isoleucin Nachweis

Die Aufarbeitungsdauer wird mit ca. 20 Minuten angegeben. Für die Aufarbeitung wird eine Probenmenge von 3 Stanzlingen benötigt. Die Messdauer beträgt ca. 18 Minuten.

3.3 Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD)

In Deutschland wurde im Jahr 2019 für 185 von 777 922 gescreenten Neugeborenen aufgrund auffälliger Befunde bzgl. der Zielerkrankung MCAD-Mangel eine Wiederholungsuntersuchung (Recall) angefordert. Die Recall-Rate lag bei 0,02 %. Es gab 79 bestätigte Fälle von MCAD-Mangel [7].

Aufgrund eines MCAD-Mangels kommt es zu erhöhten Konzentrationen von Octanoyl-Carnitin (C8) und der Anreicherung von mittelkettigen Acylcarnitinen. Die Bestimmung erfolgt über die TMS [11].

Schöngruber K et al., 2022 [21].

Als 2nd-tier Verfahren für das Screenen auf MCAD-Mangel und Glutarazidurie (GA I) wird im Anschluss an eine FIA-MS eine LC-TMS durchgeführt. Über die Chromatogramme lassen sich die beiden Erkrankungen eindeutig voneinander unterscheiden (siehe Abbildung 2).

- Leitparameter: **C5-DC (>0,30 µM)**; C5-DC/C8 (>3,10); C5-DC/C12 (>1,20); C5-DC/C4 (>1,40); C5-DC/C10 (>2,30)
- Cut-Off GA I: C5-DC (> 0,30 µM)
- Cut-Off MCAD: C8 (> 0,23 µM); C10 (> 0,31 µM)

Abbildung 2: GA I und MCAD Beispielchromatogramme

Die Aufarbeitungsdauer wird mit ca. 30 Minuten angegeben. Als Probenmenge wird ein Stanzling benötigt. Die Messdauer beträgt ca. 1,3 Minuten.

3.4 Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (VLCAD) und Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (LCHAD)

In Deutschland wurde im Jahr 2019 für 90 von 777 922 gescreenten Neugeborenen aufgrund auffälliger Befunde bzgl. der Zielerkrankung VLCAD-Mangel eine Wiederholungsuntersuchung (Recall) angefordert. Die Recall-Rate lag bei 0,01 %. Es gab 7 bestätigte Fälle von VLCAD-Mangel[5] [7].

Für die Zielerkrankung LCHAD-Mangel lag die Recall-Rate bei 0,001 % (11 von 777 922 Neugeborene). Es gab 3 bestätigte Fälle an LCHAD-Mangel im Jahr 2019.

Aufgrund der Defekte im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren kommt es bei einem VLCAD-Mangel zu erhöhten Konzentrationen der überlangkettigen Acylcarnitine, insbesondere des Tetradecenoyl-Carnitin (C14:1).

Bei einem LCHAD-Mangel kommt es zu erhöhten Konzentrationen der langkettigen hydroxylierten Acylcarnitine (C14-OH, C16OH, C18OH, C18:1OH). Die Bestimmung erfolgt über die TMS [11].

Schöngruber K et al., 2022 [21]

Als 2nd-tier Verfahren für das Screenen auf VLCAD-Mangel bzw. LCHAD-Mangel wird im Anschluss an eine FIA-MS eine LC-TMS durchgeführt, bei der zuerst eine chromatografische Auftrennung der isobaren Metabolite über die HPLC-Säule und anschließend eine Analyse über die TMS erfolgt.

- Leitparameter VLCAD-Mangel: **C14:1 (> 0,55 µM)**; C14:2 (↑); C14:1/C4 (↑); C14:1/C14 (↑)
- Leitparameter LCHAD-Mangel: **C16-OH (> 0,12 µM)**; C18:1-OH (↑); C14-OH (↑); C16:1-OH (↑)

[5] Zusätzlich 1 Fall mit unauffälligem Erstscreening.

Als Leitparameter für einen VLCAD-Mangel dient das Tetradecenoyl-Carnitin (C14:1). Wird über die FIA-MS ein Wert von über 0,55 µM für C14:1 bestimmt, so erfolgt über die LC-TMS eine Auftrennung von Tetradecenoyl-Carnitin (C14:1), Tetradecanoyl-Carnitin (C14) und Tetradecadienoyl-Carnitin (C14:2) (siehe Tabelle 4 und Abbildung 3).

Tabelle 4: VLCAD und LCHAD: Ergebnisse 2nd-tier Test

	C14:1 FIA [µM]	C14:1 2nd-tier [µM]	C16-OH FIA [µM]	C16-OH 2nd tier [µM]
		VLCAD		
Patient 1	1,08	0,32	0,11	0,05
Patient 2	1,11	0,68	0,04	0,02
Patient 3	**5,1**	**3,29**	0,12	0,02
		LCHAD		
Patient 1	0,65	0,92	**1,19**	**1,05**

Legende: FIA = Flow injection analysis-mass spectrometry; C14:1 = Tetradecenoyl-Carnitin; C16-OH = 3-Hydroxypalmitoyl-Carnitin

Als Leitparameter für einen LCHAD-Mangel dient das 3-Hydroxypalmitoyl-Carnitin (C16-OH). Wird über die FIA-MS ein Wert von über 0,12 µM für C16-OH bestimmt, so erfolgt über die LC-TMS eine Auftrennung von 3-Hydroxypalmitoyl-Carnitin (C16-OH); 3-Hydroxypalmitoleyl-Carnitin (C16:1-OH) und 3-Hydroxyoctadecenoyl-Carnitin (C18:1-OH) (siehe Tabelle 4 und Abbildung 3).

Abbildung 3: VLCAD und LCHAD Beispielchromatogramme

Die Aufarbeitungsdauer wird mit ca. 40 min angegeben. Die benötigte Probenmenge beträgt einen Stanzling. Die Messdauer umfasst ca. 6 Minuten.

3.5 Glutaracidurie Typ I (GA I)

In Deutschland wurde im Jahr 2019 für 43 von 777 922 gescreenten Neugeborenen aufgrund auffälliger Befunde bzgl. der Zielerkrankung GA I eine Wiederholungsuntersuchung (Recall) angefordert. Die Recall-Rate lag bei 0,01 %. Es gab 4 bestätigte Fälle von GA I im Jahr 2019 [7].

Die GA I, bei der sich aufgrund eines Defektes der Glutaryl-CoA-Dehydrogenase organische Säuren anreichern, wird über eine erhöhte Konzentration von Glutarycarnitin (C5-DC) im Neugeborenen-Screening bestimmt. Der Nachweis erfolgt über die TMS [11].

Schöngruber K et al., 2022 [21].

Über eine LC-TMS im Anschluss an eine FIA-MS lassen sich die GA I und ein MCAD-Mangel voneinander abgrenzen.

Weitere Informationen finden sich im Unterkapitel 3.3 Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD).

3.6 Isovalerianazidämie (IVA)

Im Jahr 2019 waren in Deutschland 87 von 777 922 gescreenten Neugeborenen im Recall. Die Recall-Rate lag bei 0,01 %. Es gab 7 bestätigte Fälle von IVA im Jahr 2019 [7].

Die IVA fällt im Neugeborenen-Screening über eine stark erhöhte Konzentration an Isovalerylcarnitin (C5) auf, da aufgrund eines Defektes der Isovaleryl-CoA-Dehydrogenase der Abbau der Aminosäure Leucin gestört wird. Die Bestimmung erfolgt über die TMS [11].

Der Nachweis von IVA im Neugeborenen-Screening kann durch die Verwendung des Antibiotikums Pivmecillam oder durch den Gebrauch pivaloylcarnitinhaltiger Cremes zu falsch positiven Screeningergebnisse führen [3].

Für eine 2nd-tier Testung auf IVA werden UPLC-TMS oder LC-TMS eingesetzt (siehe Tabelle 5).

Tabelle 5: Nachweisverfahren IVA

Referenz	**1rst-tier**		**2nd-tier**	
	Verfahren	**Parameter**	**Verfahren**	**Parameter**
Forni S et al., 2010 [9].	FI-TMS	Isovalerylcarnitin	UPLC-TMS	Isovalerylcarnitin, Pivaloylcarnitin, 2-Methylbuturylcarnitin, Valerylcarnitin
Carling RS et al., 2018 [4].	FI-TMS	Isovalerylcarnitin	UPLC-TMS	Isovalerylcarnitin, Pivaloylcarnitin, 2-Methylbuturylcarnitin, Valerylcarnitin
Murko S, 2022 [19]	FI-TMS	Isovalerylcarnitin	UPLC-TMS	Isovalerylcarnitin, Pivaloylcarnitin, 2-Methylbuturylcarnitin, Valerylcarnitin
Schöngruber K et al., 2022 [21]	FIA-MS	Isovalerylcarnitin	LC-TMS	Isovalerylcarnitin, Pivaloylcarnitin, 2-Methylbuturylcarnitin, Valerylcarnitin

Murko S, 2022 [19]

Die Quantifizierung der C5-Carnitine zum Nachweis einer IVA erfolgt im Rahmen des Neugeborenen-Screenings über flow injection-TMS (FI-TMS). Eine Unterscheidung der C5-Isobaren (Isovalerylcarnitin, Pivaloylcarnitin, 2-Methylbuturylcarnitin und Valerylcarnitin) ist über die flow injection-TMS nicht möglich. Eine anschließende UPLC-TMS als 2nd-tier Testung kann zwischen den verschiedenen C5-Carnitinen differenzieren und somit falsch positive Fälle aufgrund von Pivaloylcarnitin identifizieren.

Im Zeitraum von Januar 2019 bis Dezember 2021 wurden in Hamburg[6] 100 Neugeborene mit einer C5-Konzentration oberhalb eines cut-off Wertes von **0,5 µM** – und somit einem positivem Screeningergebnis auf IVA – in die Studie aufgenommen. Die gleichen Proben wurden über die UPLC-TMS als 2nd-tier Verfahren nochmals untersucht. Die Differenzierung der C5-Carnitine ergab, dass sich nur ein Fall einer genetisch bestätigten IVA befand. Bei 99 Proben handelte es sich aufgrund der Anwendung pivaloylcarnitinhaltiger Substanzen um falsch positive Fälle.

Im gleichen Zeitraum von 2019 bis 2021 wurden in dem Screening Labor in Heidelberg[7] 39 Fälle mit erhöhter C5-Konzentration, aber klinischem Ausschluss einer IVA, in dem 2nd-tier Verfahren analysiert. In allen Proben handelte es sich um falsch positive Fälle aufgrund der Anwendung pivaloylcarnitinhaltiger Substanzen.

Schöngruber K et al., 2022 [21].

Als 2nd-tier Verfahren für das Screenen auf IVA wird im Anschluss an eine FIA-MS eine LC-TMS bei positiven Befunden durchgeführt. Über die LC-TMS lassen sich die isobaren Verbindungen Isoverylcarnitin und Pivaloylcarnitin voneinander trennen. Falsch positive Ergebnisse aufgrund der Anwendung von pivaloylhaltigen Substanzen können über die Detektion von Pivaloylcarnitin im Chromatogramm detektiert werden (siehe Tabelle 6 und Abbildung 4).

- Leitparameter: **C5 (>0,60 µM)**; C5/C4(↑); C5/C8 (↑); C5/C3 (↑)

Tabelle 6: Isovalerianazidämie: Ergebnisse 2nd-tier Test

	C5 FIA-MS [µmol/L]	C5 2nd-tier [µmol/L]
Cutoff	**>0,60**	**>1,00**
Patient 1	7,80	9,84
Patient 2	7,80	0,18

Die Aufarbeitungsdauer wird mit ca. 20 Minuten angegeben. Als Probenmenge wird 1 Stanzling benötigt. Die Messdauer beträgt ca. 6 Minuten.

[6] Die Gesamtzahl der gescreenten Neugeborenen in Hamburg lag bei 156 772 Kindern.
[7] Die Gesamtzahl der untersuchten Proben lag im Screening Labor Heidelberg bei 287 206.

Abbildung 4: IVA Beispielchromatogramme

4 Zusammenfassung

Bei welchen Erkrankungen wird mit 2nd-tier Verfahren untersucht?

- Über die Recherche wurden 2nd-tier Verfahren zu folgenden Erkrankungen gefunden:
  - Adrenogenitales Syndrom (AGS)
  - Ahornsirupkrankheit (MSUD)
  - Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD)
  - Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (VLCAD) und Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (LCHAD)
  - Glutarazidurie I (GA I)
  - Isovalerianazidämie (IVA)

Bei welchen Erkrankungen wird in Deutschland ein 2nd-tier Verfahren durchgeführt?

- In Deutschland wurde im Jahr 2019 in 4 Laboren ein 2nd-tier Verfahren zur Untersuchung auf AGS im Rahmen des Neugeborenen-Screenings durchgeführt.

Welche Geräte werden verwendet (z. B. TMS)?

- FIA-MS (first tier Test) und LC-TMS (2nd-tier Test) für folgende Erkrankungen: MSUD, MCAD-Mangel, VLCAD und LCHAD, GA I, IVA
- FI-TMS (first tier Test) und UPLC-TMS (2nd tier Test) für IVA

Kann die falsch-positiv Rate und damit die Recallrate gesenkt werden?

- Die falsch-positiv Rate bzw. die Recallrate konnte für das AGS und die IVA durch ein 2nd-tier Verfahren gesenkt werden.

Wie hoch ist der zeitliche Aufwand?

- Der zeitliche Aufwand setzt sich zusammen aus Aufarbeitungsdauer und Messdauer.
- IVA: ca. 26 Minuten
- GA I, MCAD-Mangel: ca. 32 Minuten
- MSUD: ca. 38 Minuten
- VLCAD-Mangel, LCHAD-Mangel: ca. 46 Minuten

Werden falsch-negative Befunde generiert?

- Es finden sich keine Angaben zu falsch-negativen Befunden.

Verfügbarkeit von Angaben zu Sensitivität / Spezifität / PPV oder NPV bzgl. der 2nd-tier Verfahren

- Angaben zu Sensitivität / Spezifität / PPV oder NPV bzgl. der 2nd-tier Verfahren wurden nicht gefunden.

Verfügbarkeit von Angaben zu Kosten

- Es waren keine Angaben zu den Kosten, die durch den Einsatz der 2nd-tier Verfahren entstehen, verfügbar.

Referenzen

1. **Alodaib A, Carpenter K, Wiley V, Sim K, Christodoulou J, Wilcken B.** An improved ultra performance liquid chromatography-tandem mass spectrometry method for the determination of alloisoleucine and branched chain amino acids in dried blood samples. Ann Clin Biochem 2011;48(Pt 5):468-470.
2. **Bialk ER, Lasarev MR, Held PK.** Wisconsin's screening Algorithm for the identification of newborns with congenital adrenal hyperplasia. Int J Neonatal Screen 2019;5(3):33.
3. **Bonham JR, Carling RS, Lindner M, Franzson L, Zetterstrom R, Boemer F, et al.** Raising awareness of false positive newborn screening results arising from pivalate-containing creams and antibiotics in europe when screening for isovaleric acidaemia. Int J Neonatal Screen 2018;4(1):8.
4. **Carling RS, Burden D, Hutton I, Randle R, John K, Bonham JR.** Introduction of a simple second tier screening test for C5 isobars in dried blood spots: reducing the false positive rate for isovaleric acidaemia in expanded newborn screening. JIMD Rep 2018;38:75-80.
5. **Cavarzere P, Camilot M, Palma L, Lauriola S, Gaudino R, Vincenzi M, et al.** 20 years of neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia in nort-eastern Italy: role of LC-MS/MS as a second tier test. Horm Res Paediatr 2022.
6. **De Hora MR, Heather NL, Patel T, Bresnahan LG, Webster D, Hofman PL.** Implementing steroid profiling by liquid chromatography-tandem mass spectrometry improves newborn screening for congenital adrenal hyperplasia in New Zealand. Clin Endocrinol (Oxf) 2021;94(6):904-912.
7. **Deutsche Gesellschaft für Neugeborenenscreening.** Nationaler Screeningreport Deutschland 2019 [online]. Oberschleißheim (GER): Screeningzentrum Bayerisches Landesamt für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit; 2021. [Zugriff: 10.10.2022]. URL: https://www.screening-dgns.de/Pdf/Screeningreports/DGNS-Screeningreport-d_2019.pdf.
8. **Dhillon K, Ho T, Rich P, Xu D, Lorey F, She J, et al.** An automated method on analysis of blood steroids using liquid chromatography tandem mass spectrometry: application to population screening for congenital adrenal hyperplasia in newborns. Clin Chim Acta 2011;412(23-24):2076-2084.
9. **Forni S, Fu X, Palmer SE, Sweetman L.** Rapid determination of C4-acylcarnitine and C5-acylcarnitine isomers in plasma and dried blood spots by UPLC-MS/MS as a second tier test following flow-injection MS/MS acylcarnitine profile analysis. Mol Genet Metab 2010;101(1):25-32.
10. **Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA).** Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie); zuletzt geändert am 21. April 2022 [online]. Berlin (GER): G-BA; 2022. [Zugriff: 28.09.2022]. URL: https://www.g-ba.de/downloads/62-492-2848/Kinder-RL_2022-04-21_iK-2022-06-23.pdf.

11. **Gesellschaft für Neonatologie und pädiatrische Intensivmedizin (GNPI).** Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen, Endokrinopathien, schwere kombinierte Immundefekte (SCID), Sichelzellkrankheit, 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie (SMA) und Mukoviszidose [online]. AWMF-Registernummer 024-012. 02.2022. Berlin (GER): Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF); 2019. [Zugriff: 28.09.2022]. URL: https://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/024-012l_S2k_Neugeborenenscreening_2022-02_01.pdf.

12. **Güran T, Tezel B, Çakır M, Akıncı A, Orbak Z, Keskin M, et al.** Neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia in Turkey: outcomes of extended pilot study in 241,083 infants. J Clin Res Pediatr Endocrinol 2020;12(3):287-294.

13. **Janzen N, Riepe FG, Peter M, Sander S, Steuerwald U, Korsch E, et al.** Neonatal screening: identification of children with 11β-hydroxylase deficiency by second-tier testing. Horm Res Paediatr 2012;77(3):195-199.

14. **Lacey JM, Minutti CZ, Magera MJ, Tauscher AL, Casetta B, McCann M, et al.** Improved specificity of newborn screening for congenital adrenal hyperplasia by second-tier steroid profiling using tandem mass spectrometry. Clin Chem 2004;50(3):621-625.

15. **Lai F, Srinivasan S, Wiley V.** Evaluation of a two-tier screening pathway for congenital adrenal hyperplasia in the New South Wales Newborn Screening Programme. Int J Neonatal Screen 2020;6(3):63.

16. **Lind-Holst M, Bækvad-Hansen M, Berglund A, Cohen AS, Melgaard L, Skogstrand K, et al.** Neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia in Denmark: 10 years of experience. Horm Res Paediatr 2022;95(1):35-42.

17. **Luders A, Blankenstein O, Brockow I, Ensenauer R, Lindner M, Schulze A, et al.** Neonatal screening for congenital metabolic and endocrine disorders-results from Germany for the years 2006-2018. Dtsch Arztebl Int 2021;118(7):101-108.

18. **Monostori P, Szabó P, Marginean O, Bereczki C, Karg E.** Concurrent confirmation and differential diagnosis of congenital adrenal hyperplasia from dried blood spots: application of a second-tier LC-MS/MS assay in a cross-border cooperation for newborn screening. Horm Res Paediatr 2015;84(5):311-318.

19. **Murko S.** Neugeborenen-Screening auf Isovalerianacidurie: Reduktion der hohen Rate falsch-positiver Fälle durch eine einfache second tier - Methode [Vortrag]. 29. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenenscreening (DGNS); 13.05.2022; Magdeburg, Deutschland.

20. **Oglesbee D, Sanders KA, Lacey JM, Magera MJ, Casetta B, Strauss KA, et al.** Second-tier test for quantification of alloisoleucine and branched-chain amino acids in dried blood spots to improve newborn screening for maple syrup urine disease (MSUD). Clin Chem 2008;54(3):542-549.

21. **Schöngruber K, Baur S.** Senkung falsch positiver Befunde durch Second-tier Teste mittels Tandem-MS [Vortrag]. 29. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenenscreening (DGNS); 12.05.2022; Magdeburg, Deutschland.

22. **Schwarz E, Liu A, Randall H, Haslip C, Keune F, Murray M, et al.** Use of steroid profiling by UPLC-MS/MS as a second tier test in newborn screening for congenital adrenal hyperplasia: the Utah experience. Pediatr Res 2009;66(2):230-235.

[A] **Rethlefsen ML, Kirtley S, Waffenschmidt S, Ayala AP, Moher D, Page MJ, et al.** PRISMA-S: an extension to the PRISMA Statement for Reporting Literature Searches in Systematic Reviews. Syst Rev 2021;10(1):39. https://doi.org/10.1186/s13643-020-01542-z

[B] **McGowan J, Sampson M, Salzwedel DM, Cogo E, Foerster V, Lefebvre C.** PRESS Peer Review of Electronic Search Strategies: 2015 Guideline Statement. J Clin Epidemiol 2016;75:40-46. https://doi.org/10.1016/j.jclinepi.2016.01.0

Anhang

Recherchestrategie

Cochrane Library - Cochrane Database of Systematic Reviews / Cochrane Central Register of Controlled Trials (CENTRAL) (Issue 06 of 12, June 2022) am 03.06.2022

#	Suchfrage
1	MeSH descriptor: [Neonatal Screening] explode all trees
2	((newborn or neonatal) and screening):ti,ab,kw OR NBS:ti,ab,kw
3	#1 OR #2
4	MeSH descriptor: [False Positive Reactions] explode all trees
5	"second-tier":ti,ab,kw OR "two-tier":ti,ab,kw OR "2nd tier":ti,ab,kw OR "2-tier":ti,ab,kw
6	"Next generation sequencing":ti,ab,kw OR NGS:ti,ab,kw
7	"false positive":ti,ab,kw
8	(screening OR testing):ti,ab,kw NEAR/3 strateg*:ti,ab,kw
9	"screening algorithms":ti,ab,kw
10	(second* OR 2nd):ti,ab,kw NEXT (finding* OR sequenc* OR screen*):ti,ab,kw
11	#4 OR #5 OR #6 OR #7 OR #8 OR #9 OR #10
12	#3 AND #11

PubMed am 03.06.2022

#	Suchfrage
1	"neonatal screening"[MeSH Terms]
2	((newborn*[ti] OR neonat*[ti]) AND screening[ti]) OR NBS[ti]
3	#1 OR #2
4	False Positive Reactions[MeSH Terms]
5	"second-tier"[tiab] OR "two-tier"[tiab] OR "2nd tier"[tiab] OR "2-tier"[tiab]
6	"Next generation sequencing"[tiab] OR "NGS"[tiab]
7	"false positive"[tiab]
8	"screening strateg*"[tiab] OR "testing strateg*"[tiab]
9	"screening algorithms"[tiab]
10	"second sequenc*"[tiab] OR "second screen*"[tiab] OR "secondary finding*"[tiab] OR "secondary sequenc*"[tiab] OR "secondary screen*"[tiab] OR "2nd sequenc*"[tiab] OR "2nd screen*"[tiab]
11	#4 OR #5 OR #6 OR #7 OR #8 OR #9 OR #10
12	#3 AND #11
13	(#12) NOT ((retracted publication [pt]) OR retraction of publication [pt])

Tabelle 7: Zielerkrankungen des erweiterten Neugeborenen-Screenings

Nr.	Zielerkrankung	Nachweismethode	Befund aus dem Screeninglabor	Quellen
1	Hypothyreose	immunometrische Teste [RIA / FIA]	Erhöhte Konzentration von TSH. Bei einem erhöhten TSH-Wert im Screening liegt in 40% der Fälle eine primäre kongenitale Hypothyreose vor.	**GNPI et al., 2019 [11].**
2	Adrenogenitales Syndrom (AGS)	immunometrische Teste [RIA / FIA]	Deutlich bis stark erhöhte Spiegel für 17-OHP.	**GNPI et al., 2019 [11]. G-BA, 2022 [10].**
3	Biotinidasemangel	photometrische Tests	Verminderte Biotinidase-Aktivität. Die Angabe erfolgt meist in Prozent der mittleren Enzymaktivität (% der Norm). Bei 0-10% Restaktivität besteht der Verdacht auf einen schweren Biotinidase-Mangel, bei 10-30% Restaktivität auf einen partiellen Biotinidase-Mangel.	**GNPI et al., 2019 [11]. G-BA, 2022 [10].**
4	Galaktosämie	photometrische und fluorometrische Tests	Deutlich verminderte Aktivität des Enzyms Galaktose-1-Phosphat-Uridyltransferase (GALT) und gleichzeitig stark erhöhte Konzentration von Galaktose (Galaktose + Gal-1-P) > 20 mg/dl bei normaler Ernährung. Das Screening-Labor wird in Abhängigkeit vom Befund Empfehlungen zum direkten weiteren Vorgehen geben.	**GNPI et al., 2019 [11]. G-BA, 2022 [10].**
5	Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA)	TMS	Erhöhte Konzentration für Phenylalanin (Phe), erhöhter Phenylalanin/Tyrosin (Phe/Tyr) - Quotient. Bei erhöhtem Phe und erhöhtem Phe/Tyr - Quotienten liegt in über 70% eine PKU oder MHP vor.	**GNPI et al., 2019 [11]. G-BA, 2022 [10].**
6	Ahornsirupkrankheit (MSUD)	TMS	Erhöhte Konzentrationen der Aminosäuren Leucin, Isoleucin und Alloisoleucin (kombiniert gemessen) und meist auch für Valin.	**GNPI et al., 2019 [11]. G-BA, 2022 [10].**
7	Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD)	TMS	Erhöhte Konzentrationen von Octanoyl-Carnitin (C8) und anderen mittelkettigen Acylcarnitinen. Bei über der Hälfte der Kinder mit positivem Screening-Befund liegt ein MCAD-Mangel vor.	**GNPI et al., 2019 [11]. G-BA, 2022 [10].**

Nr.	Zielerkrankung	Nachweismethode	Befund aus dem Screeninglabor	Quellen
8	Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (LCHAD)	TMS	Erhöhte Konzentrationen der langkettigen hydroxylierten Acylcarnitine (C14OH, C16OH, C18OH, C18:1OH).	**GNPI et al., 2019 [11]. G-BA, 2022 [10].**
9	Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (VLCAD)	TMS	Erhöhte Konzentrationen der überlangkettigen Acylcarnitine, insbesondere Tetradecenoylcarnitin (C14:1)	**GNPI et al., 2019 [11]. G-BA, 2022 [10].**
10	Carnitinzyklusdefekte			
	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-I-Mangel (CPT-I)	TMS	Erhöhte Konzentration des freien Carnitins, verminderte Konzentrationen der langkettigen Acylcarnitine.	**GNPI et al., 2019 [11]. G-BA, 2022 [10].**
	Carnitin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel (CPT-II)	TMS	Erhöhte Konzentrationen der langkettigen Acylcarnitine (wie C16, C16:1, C18, C18:1 und C18:2) bei erniedrigter Konzentration des freien Carnitins (C0), erhöhter Quotient aus (C16+C18:1) /C2.	**GNPI et al., 2019 [11]. G-BA, 2022 [10].**
	Carnitin-Acylcarnitin-Translokase-Mangel (CACT)	TMS	Das Muster der Acylcarnitine ist von dem des CPT-II-Mangels nicht zu unterscheiden. Es finden sich erhöhte Konzentrationen der langkettigen Acylcarnitine (C16, C18, C18:1, C18:2) sowie der entsprechenden Dicarbonsäureverbindungen (C16-DC, C18-DC; C18:1-DC, C18:2-DC).	**GNPI et al., 2019 [11]. G-BA, 2022 [10].**
11	Glutaracidurie Typ I (GA I)	TMS	Erhöhte Konzentration von Glutarylcarnitin (C5-DC)	**GNPI et al., 2019 [11]. G-BA, 2022 [10].**
12	Isovalerianacidämie (IVA)	TMS	Stark erhöhte Konzentration von Isovalerycarnitin (C5)	**GNPI et al., 2019 [11]. G-BA, 2022 [10].**
13	Tyrosinämie Typ I (TYR I)	TMS	Erhöhte Konzentration von Succinylaceton	**GNPI et al., 2019 [11]. G-BA, 2022 [10].**

Nr.	Zielerkrankung	Nachweismethode	Befund aus dem Screeninglabor	Quellen
14	Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)	quantitative oder semi-quantitative PCR	Kinder mit angeborenem schweren T-Zell-Mangel oder schwerem T-Zell-Naivitätsverlust zeigen stark verminderte oder fehlende T-cell receptor excision circles (TREC). Während bei klassischen SCID-Fällen die TREC oft vollständig fehlen (urgent positive), zeigen andere Ursachen eines angeborenen T-Zell-Mangels (z.B. syndromale Immundefekte) häufiger noch residual nachweisbare, aber dennoch stark verminderte TREC.	**GNPI et al., 2019 [11]. G-BA, 2022 [10].**
15	Sichelzellkrankheit (SCD)	TMS, HPLC oder CE	Das pathognomonische Hämoglobin-Muster der SCD im Neugeborenen-Screening ist der Nachweis von HbS und HbF bei gleichzeitigem Fehlen des normalen adulten HbA. Bei Compound-Heterozygotie kann ggf. noch ein weiteres Hämoglobin (z.B. HbC) oder manchmal eine HbA-Restproduktion nachweisbar sein.	**G-BA, 2022 [10].**
16	5q-assoziierte spinale Muskelatrophie (SMA)	PCR	Nachweis einer homozygoten Deletion von Exon 7 des SMN1-Gens mittels quantitativer Polymerase-Kettenreaktion (PCR) in aus der Trockenblutkarte extrahierter DNA. Falsch negative Befunde sind zu erwarten bei etwa 5% der Fälle, in denen die SMA durch eine andere Genveränderung als die homozygote Deletion verursacht wird (heterozygote Deletion von Exon 7 im SMN1-Gen auf einem Allel und Punktmutation auf dem anderen Allel). Falsch positive Befunde wurden bei dieser Screeningmethode bisher nicht gefunden. Das Screening ist jedoch bei SMA aller Schweregrade, auch bei den mildesten Formen, zunächst gleichermaßen positiv. Eine Einschätzung des Schweregrads ist erst im Rahmen der Bestätigungsdiagnostik mit zusätzlicher Bestimmung der Anzahl der SMN2-Kopien möglich.	**GNPI et al., 2019 [11].**

Abkürzungen: CE = Kapillarelektrophorese / capillary electrophoresis; FIA = Fluoroimmunoassays; HPLC = Hochleistungsflüssigkeitschromatographie; PCR = Polymerase Chain Reaction; RIA = Radioimmunoassays; TMS = Tandemmassenspektrometrie

Stand: 27.10.2023

Gemeinsamer Bundesausschuss

Beschlussentwurf

des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Kinder-Richtlinie: Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

Vom TT. Monat JJJJ

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat in seiner Sitzung am TT. Monat JJJJ 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 12. Mai 2023 (BAnz AT 12.07.2023 B2) geändert worden ist, wie folgt zu ändern:

I. § 16 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 1 Satz 1 werden die Wörter „Eltern (Personensorgeberechtigten)“ durch die Wörter „Personensorgeberechtigten (im Folgenden „Eltern“ genannt)“ ersetzt, nach dem Wort „durch“ die Wörter „die gemäß § 19 Absatz 1 verantwortliche Ärztin oder“ eingefügt und nach dem Wort „Arzt“ die Angabe „(§ 19 Absatz 1)“ gestrichen.
2. In Absatz 1 Satz 2 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ gestrichen und nach dem Wort „an“ die Wörter „eine Ärztin oder“ eingefügt.
3. In Absatz 2 Satz 3 wird das Wort „Richtlinie“ durch das Wort „Richtlinien“ ersetzt.
4. Dem Absatz 2 wird folgender Satz angefügt: „Den Eltern ist vom Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat (im Folgenden „Einsender“ genannt) der Name des beauftragten Labors schriftlich im Untersuchungsheft für Kinder auszuhändigen, mit der Aufforderung den Labornamen bei weiteren erforderlichen Laboruntersuchungen der veranlassenden Ärztin oder dem veranlassenden Arzt mitzuteilen.“
5. In Absatz 3 Satz 2 wird das Wort „Personensorgeberechtigten“ durch das Wort „Eltern“ ersetzt.
6. Absatz 3 Satz 3 wird durch folgenden Satz ersetzt: „Die Einwilligung umfasst den Umfang der genetischen Untersuchung und den Umfang der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden und zu verarbeitenden personenbezogenen Daten sowie die Befundübermittlung von der Laborärztin oder vom Laborarzt an die Eltern gemäß § 22 Absatz 1. “

7. In Absatz 3 Satz 4 wird das Wort „(Personensorgeberechtigten)“ gestrichen.
8. In Absatz 3 Satz 5 werden die Wörter „die Labore“ durch die Wörter „das Labor“ ersetzt und nach dem Wort „dürfen“ die Wörter „und dass die Unterrichtung und Befundübermittlung an sie durch die Laborärztin oder den Laborarzterfolgt“ eingefügt.
9. In Absatz 3 Satz 6 wird das Wort „auch“ gestrichen.
10. Nach Absatz 3 wird folgender Absatz 4 eingefügt:

    „(4) Die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme derselbigen mit den Eltern gemäß § 22a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 22b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit ausdrücklicher Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern und nach Mitteilung eines auffälligen Befundes erfolgen. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden.“

II. § 17 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 2 wird nach Satz 1 der folgende Satz eingefügt: „Für das Screening auf die Zielkrankheit Nummer 2 erfolgt nach einem ersten auffälligen Befund, zur nochmaligen Überprüfung dieses Befundes aus der ersten Trockenblutkarte die Ermittlung eines Steroidprofils mittels Tandemmassenspektrometrie.“
2. In Absatz 3 Satz 3 werden die Wörter „Nutzung, Speicherung oder Weitergabe“ durch das Wort „Verarbeitung“ ersetzt.
3. In Absatz 3 Satz 4 werden die Wörter „dem Zweck“ durch die Wörter „den Zwecken“ ersetzt und nach dem Wort „behandeln“ die Wörter „sowie für die Qualitätssicherung des jeweiligen Analyseverfahrens des beauftragten Labors, um falsch positive und falsch negative Screeningbefunde zu verringern“ eingefügt.

III. § 18 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 2 Satz 1 werden die Wörter „zuverlässigen Diagnose ist bei einem ersten auffälligen Befund“ durch die Wörter „Überprüfung eines ersten auffälligen Befundes“ ersetzt, nach dem Wort „wurde,“ das Wort „ist“ eingefügt und nach dem Wort „Trockenblutkarte“ das Wort „(Kontrollkarte)“ eingefügt.
2. In Absatz 2 Satz 3 wird nach dem Wort „dem“ das Wort „Befund“ durch die Wörter „positiven Screeningbefund“ ersetzt.
3. In Absatz 2 Satz 4 werden nach dem Wort „Arzt/“ die Wörter „eine dafür“ eingefügt.
4. Nach Absatz 2 wird folgender Absatz 3 eingefügt: „(3) Abweichend von Absatz 2 Satz 1 erfolgt im Rahmen der ersten Laboruntersuchung für die Zielkrankheit Adrenogenitales Syndrom nach § 17 Absatz 1 Nummer 2 nach einem ersten auffälligen Befund, zur nochmaligen Überprüfung dieses Befundes aus der ersten Trockenblutkarte die Laboranalyse gemäß § 17 Absatz 2 Satz 2. Wird der erste auffällige Befund durch eine interne Validierungsuntersuchung bestätigt, ist eine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte durchzuführen und Absatz 2 findet im Übrigen Anwendung.“

5. Der bisherige Absatz 3 wird Absatz 4 und wird wie folgt geändert:

   a) In Satz 1 werden nach der Angabe „16“ die Wörter „oder wenn bereits nach der ersten Laboruntersuchung aus laborärztlicher Sicht ein hochgradiger Krankheitsverdacht besteht,“ eingefügt.

   b) In Satz 2 wird das Wort „diese“ durch das Wort „die“ ersetzt und das Wort „Befund“ durch die Wörter „positiven Screeningbefund“ ersetzt.

   c) In Satz 3 wird das Wort „Screeningergebnisses“ durch das Wort „Screeningbefundes“ ersetzt.

6.

Position DKG/GKV-SV/KBV/KZBV	Position PatV
Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 5.	Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 5 und wie folgt gefasst: „(5) Sicherzustellen ist, dass zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes nicht mehr als 72 Stunden liegen.“

IV. § 19 wird wie folgt gefasst:

„§ 19 Verantwortlichkeiten

(1) Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und Probenübermittlung an das Labor verantwortlich. Er hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen.

(2) Wurde die Geburt durch eine Hebamme verantwortlich geleitet, so soll sie/er in gegenseitigem Einvernehmen eine gemäß Absatz 1 verantwortliche Ärztin/einen verantwortlichen Arzt benennen. Ist eine Benennung ausnahmsweise nicht möglich, haben die Hebammen die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und Probenermittlung an das Labor in eigener Verantwortung durchzuführen, wenn die Rückfragemöglichkeit an eine Ärztin/einen Arzt gewährleistet ist.

(3) Die Probenübermittlung erfolgt an eine/n nach § 23 berechtigte/n Laborärztin/Laborarzt, die/der die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 17 und im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16 die Befundübermittlungen an die Eltern nach § 22 sowie die Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 sowie an die spezialisierte Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 22a Absatz 1 und 2 trägt.

(4) Die/der die U2-Früherkennungsuntersuchung beim Neugeborenen durchführende Ärztin/Arzt hat sich bei der Untersuchung zu vergewissern, dass die Entnahme der Blutprobe für das erweiterte Neugeborenen-Screening dokumentiert wurde. Ist das Screening nicht dokumentiert, so hat sie/er das Screening nach dieser Richtlinie anzubieten.“

V. § 20 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 2 Satz 3 wird das Wort „(Personensorgeberechtigten)“ gestrichen, das Wort „einer“ durch das Wort „eines“ ersetzt und die Wörter „zweiten Laboruntersuchung“ durch das Wort „Zweitscreenings“ ersetzt.
2. In Absatz 3 werden nach dem Wort „soll“ die Wörter „unabhängig von der Lebensstunde“ eingefügt.
3. Folgender Absatz 5 wird angefügt:

   „(5) Soweit die Eltern nicht ihre Einwilligung verweigern, ist das Labor der ersten Untersuchung auch für die weiteren Untersuchungen nach § 17 zu beauftragen.“

VI. § 21 wird wie folgt geändert:

1. Die Überschrift wird wie folgt gefasst: „§ 21 Probenentnahme, Bearbeitung und Dokumentation“.
2. Absatz 5 wird wie folgt gefasst:

   „(5) Um die Übermittlung eines auffälligen Befundes an die Eltern innerhalb von 72 Stunden ab Probenabnahme zu erreichen,

Position DKG/GKV-SV/KBV/KZBV	Position PatV
soll	ist

   der Versand der Probe ab Probenabnahme innerhalb von 24 Stunden

Position DKG/GKV-SV/KBV/KZBV	Position PatV
erfolgen.“	sicherzustellen.“

3. Nach Absatz 6 wird folgender Absatz 7 eingefügt: „(7) Die Laborärztin oder der Laborarzt bestätigt dem Einsender den Eingang der Blutprobe.“

VII. § 22 wird wie folgt gefasst:

„§ 22 Befundübermittlung

(1) Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor einen auffälligen Befund ergibt, sind die Eltern zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes und zur Gewährleistung einer schnellstmöglichen weiteren Diagnostik unverzüglich durch die/den für die Befundübermittlung verantwortliche Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt, mündlich sowie schriftlich, zu unterrichten. Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 16 Absatz 3 Satz 3 Voraussetzung. Die Eltern sind zur Veranlassung der Entnahme einer weiteren Blutprobe oder zur weiteren Abklärung gemäß § 18 aufzufordern. Bei der Befundübermittlung durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich und mit Bezug auf die befundete Zielkrankheit hinzuweisen. Die Eltern sind über die nächsterreichbaren, auf die jeweilige Zielerkrankung spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit sowie deren Kontaktdaten mit Telefonnummern zu informieren.

(2) Nur für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Unterrichtung im Krankenhaus behandelt wird, wird abweichend von Absatz 1 zusätzlich zu den Eltern auch die oder der dort behandelnde Ärztin oder Arzt über den auffälligen Befund unterrichtet. Sie oder er ist zur Veranlassung der Entnahme einer weiteren Blutprobe oder zur weiteren Abklärung gemäß § 18 aufzufordern. Es gilt § 16 Absatz 4. Der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt sind auch Kontaktmöglichkeiten

(insbesondere Telefonnummern) zu den nächsterreichbaren, auf die jeweilige Zielerkrankung spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit zum Zwecke der Absprache der weiteren Vorgehensweise mitzuteilen.

(3) Datum und Uhrzeit der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind durch die Laborärztin oder der Laborarzt zu dokumentieren.

(4) Für ihre Erreichbarkeit zum Zeitpunkt der möglichen Befundübermittlung sind die Telefonnummern und Adressen der Eltern auf einem abtrennbaren Teil der Filterpapierkarte anzugeben. Die schriftliche Einwilligung der Eltern gemäß § 16 umfasst grundsätzlich die Verarbeitung der personenbezogenen Daten, insbesondere der Telefonnummer und Adresse, zum Zwecke der unmittelbaren Kontaktaufnahme im Sinne von Absatz 1. Nach abgeschlossener Diagnostik, Befundübermittlung und Abrechnung sowie eventueller Abklärungsdiagnostik sind die Kontaktdaten unverzüglich zu löschen und die weiteren personenbezogenen Daten zu pseudonymisieren.

(5) Die Eltern werden ohne Vorliegen eines auffälligen Befundes nur auf ihre ausdrückliche Nachfrage von der Laborärztin oder vom Laborarzt informiert."

VIII. Nach § 22 wird folgender § 22a eingefügt:

„§ 22a Befundweitergabe

(1) Mit der Mitteilung eines positiven Screeningbefundes nach § 22 Absatz 1 ist darauf hinzuweisen, dass eine Abklärungsdiagnostik durchzuführen ist. Die Eltern sind ergänzend darüber zu informieren, dass eine Befundweitergabe zum Zwecke der schnellen Terminvereinbarung für eine Abklärungsdiagnostik an eine entsprechende spezialisierte Einrichtung ihrer Wahl durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgen kann.

(2) Die Laborärztin oder der Laborarzt übermittelt den Befund an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung.

Position DKG/GKV-SV	**Position KBV/KZBV/PatV**
Die spezialisierte	Eine Ärztin oder ein Arzt der spezialisierten

Einrichtung kontaktiert die Eltern für die Vereinbarung eines Termins zur Abklärungsdiagnostik

Position DKG/GKV-SV/KBV/KZBV	**Position PatV**
.	und steht für Rückfragen der Eltern zum Verdacht auf die Zielkrankheit zur Verfügung.

(3) Die spezialisierte Einrichtung teilt nach Abschluss der Abklärungsdiagnostik den Befund dem für die erste Screeninguntersuchung zuständigen Labor zum Zwecke der Qualitätssicherung des Analyseverfahrens des Labors nach § 26 Absatz 3 mit. Die Befundweitergabe nach Satz 1 und eine dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit schriftlicher oder in elektronischer Form

vorliegender Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern nach der Mitteilung des Ergebnisses der Abklärungsdiagnostik erfolgen.

Position DKG/GKV-SV	Position KBV/KZBV/PatV
" Kein Text	(4) Im Falle eines positiven Abklärungsbefundes übermittelt die oder der für die Behandlung der Zielerkrankung zuständige Ärztin oder Arzt dem für die erste Screeninguntersuchung zuständigen Labor den Behandlungsstatus, soweit die Eltern nach vorheriger Information ihre Einwilligung in diese Verarbeitung der hierzu erforderlichen personenbezogenen Daten gegenüber ihr oder ihm erteilt haben."

IX. Nach dem neuen § 22a wird folgender § 22b eingefügt:

„§ 22b Erinnerungsmanagement

(1) Geht keine angeforderte Kontrollkarte im Labor ein, kontaktiert die Laborärztin oder der Laborarzt die Eltern um auf die Notwendigkeit der Abnahme einer Kontrollkarte hinzuweisen.

(2) Sind die Eltern nicht in der spezialisierten Einrichtung ihrer Wahl erschienen oder haben keinen Termin für die Abklärungsdiagnostik mit dieser vereinbart, meldet die spezialisierte Einrichtung dies unverzüglich an das für die erste Screeninguntersuchung zuständige Labor zurück. Hat die Laborärztin oder der Laborarzt keinen Befund der Abklärungsdiagnostik bis zu diesem Zeitpunkt der Rückmeldung erhalten, kontaktiert dieser beziehungsweise diese die Eltern, um nochmals auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen.

(3) Für die Verarbeitung der personenbezogenen Daten nach Absatz 1 und 2 ist eine Einwilligung nach § 16 Absatz 4 einzuholen."

X. § 26 wird wie folgt geändert:

1. Nach Absatz 2 wird folgender Absatz 3 eingefügt:

   „(3) Es ist sicherzustellen, dass die für die Analyseverfahren festgelegten Grenzwerte laborintern stetig überprüft werden, um falsch-positive Screeningbefunde zu verringern und falsch-negative Befunde vermieden werden. Hierfür erfolgt ein laborinterner Abgleich der Befunde der jeweiligen Neugeborenen aus dem Screening und der nach § 22a übermittelten Befunde aus der Abklärungsdiagnostik."

2. Der bisherige Absatz 3 wird Absatz 4 und die Wörter „am Tage des" werden durch die Wörter „innerhalb von 24 Stunden nach" ersetzt, das Wort „pathologische" durch das Wort „auffällige" ersetzt

Position GKV-SV/PatV/KBV/KZBV	Position DKG
und folgender Satz nach Satz 2 angefügt: „Stellt das Labor Unregelmäßigkeiten beim Betropfen der Trockenblutkarten, Probeneingang-/versand fest, wird der Einsender darüber informiert. Bei wiederholten Unregelmäßigkeiten müssen dem Einsender zeitnah Schulungen angeboten werden.“	.

3. Nach Absatz 4 werden folgende Absätze 5 und 6 eingefügt:

   „(5) Zur jährlichen Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings müssen die die Laborleistungen erbringenden Ärztinnen und Ärzte im ersten Quartal jedes Jahres der durch den G-BA gemäß § 28 Absatz 1 beauftragten Stelle sowohl patientenanonymisierte, aggregierte Daten als auch die Ergebnisse der Abklärungsdiagnostik in anonymisierter Form in Fällen von positiven Screeningbefunden über ihre Leistungen nach dieser Richtlinie im vorangegangenen Jahr vorlegen.

   (6) Folgende Daten sind nach Absatz 5 zu übermitteln:

   Labordaten

   Angaben zum Labor

   Methoden allgemein

   Analyse-Methoden (inklusive Kit), Filterpapier, Zielparameter, Cut-offs

   Organisation

   Angaben zur Organisation (z. B. Tracking, Anbindung an andere Versorgungsstrukturen)

   Anzahl der durch die Einsender eingesandten Leerkarten

   Anzahl der abgelehnten Screenings

   Prozesszeiten

   - Abnahmezeitpunkt (Zeitspanne zwischen Geburt und Blutabnahme)

   - Versandzeit (Zeitspanne zwischen Blutentnahme und Laboreingang)

   - Befundmitteilungszeit (Zeitspanne zwischen Probeneingang und Befundausgang)

   Gesamtzahlen

   - Anzahl der Erstscreenings (differenziert nach Abnahme- und Gestationsalter, Bundesland)

   - Anzahl der angeforderten Folgeuntersuchungen (bei Entlassung vor vollendeten 36 Lebensstunden sowie Geburt vor vollendeten 32 Schwangerschaftswochen) - ohne Recall - und eingegangenen Folgekarten differenziert nach:

     - Abnahme- und Gestationsalter, Probenqualität

     - sonstigem (z. B. Medikamente, Transfusion)

   Recall

Anzahl der Recalls (Kontrolluntersuchung wegen einer auffälligen ersten Trockenblutkarte), differenziert nach

- Krankheiten

- Verstorbene Kinder nach Recall

- Durch Kontrollkarte unauffällig

- Kontrollkarte nicht eingegangen und

- Anzahl der Befunde mit hochgradigem Krankheitsverdacht bei denen direkt die Abklärungsdiagnostik angefordert wurde

Angaben zur Abklärungsdiagnostik (angefordert, bestätigt, offen, unauffällig)

Screeningbefunde

Pathologischen Fällen

Screeningbefunde und Zeitpunkt des Erstscreenings

Diagnostische Maßnahmen und Ergebnis

Position DKG/GKV-SV	Position KBV/KZBV/PatV
Kein Text	Sofern bekannt, der Beginn der im Neugeborenenalter indizierten Behandlung differenziert nach Zielerkrankungen

Falsch negative Befunde

Sofern vorhanden Hinweise auf falsch negative Befunde“

4. Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 7 und wie folgt gefasst:

   „(7) Zum Zwecke der einheitlichen Dokumentation stellt die unabhängige wissenschaftliche Institution den Laboren detaillierte Vorlagen für die Übermittlung der Daten zur Verfügung.

5. Nach Absatz 7 (neu) wird folgender Absatz 8 eingefügt:

   „(8) Die gemäß § 28 Absatz 1 beauftragte unabhängige Stelle stellt Auswertungen der Daten in einem Screeningreport dem G-BA jährlich zur Verfügung. Der Screeningreport enthält die Auswertung der Daten aus dem vorletzten Jahr.“

XI. In § 27 Absatz 1 Satz 1 werden die Wörter „auf dem Mustervordruck nach“ durch die Wörter „gemäß den Vorgaben in der“ ersetzt und vor dem Wort „der“ das Wort „auf“ eingefügt.

XII. § 28 wird wie folgt gefasst:

„§ 28 Evaluation

(1) Der G-BA beauftragt eine unabhängige Stelle mit der Erstellung eines jährlichen Screeningreports zur Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings auf der Grundlage der im § 26 Absatz 6 definierten Daten. Der Screeningreport wird dem G-BA jährlich zur Verfügung gestellt und auf der Internetseite des G-BA veröffentlicht.

(2) Ergeben sich aus dem Screeningreport weitere Evaluationsfragestellungen, ist zu prüfen, ob eine anlassbezogene Evaluation erfolgen soll. Im Falle der Notwendigkeit einer anlassbezogenen Evaluation beauftragt der G-BA dazu eine unabhängige wissenschaftliche Institution. Der G-BA wird in einem gesonderten Beschluss die Kriterien festlegen, nach denen, die anlassbezogene Evaluation durchgeführt wird."

XIII. § 32 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 1 Satz 2 werden die Wörter „(z.B. Eltern)" durch die Wörter „(im Folgenden „Eltern" genannt)" ersetzt und nach den Wörtern „durch die" die Wörter „gemäß § 35" eingefügt.
2. In Absatz 2 Satz 1 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger" gestrichen.
3. Dem Absatz 3 wird folgender Satz angefügt: „Den Eltern ist vom Leistungserbringer (im Folgenden „Einsender" genannt) der Name des beauftragten Labors schriftlich im Untersuchungsheft für Kinder auszuhändigen, mit der Aufforderung den Labornamen bei weiteren erforderlichen Laboruntersuchungen der veranlassenden Ärztin oder dem veranlassenden Arzt mitzuteilen."
4. Absatz 4 Satz 2 wird durch folgenden Satz ersetzt „Die Einwilligung umfasst alle Bestandteile der Untersuchung und den Umfang der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden personenbezogenen Daten sowie die Befundübermittlung von der Laborärztin oder dem Laborarzt an die Eltern gemäß § 37 Absatz 1." eingefügt.
5. In Absatz 4 Satz 3 wird das Wort „Personensorgeberechtigten" durch das Wort „Elternteils" ersetzt.
6. In Absatz 4 Satz 4 werden die Wörter „die Labore" durch die Wörter „das Labor" ersetzt und nach dem Wort „dürfen" die Wörter „und dass die Unterrichtung und Befundübermittlung an sie durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgt" eingefügt.
7. In Absatz 4 Satz 5 wird das Wort „auch" gestrichen.
8. Nach Absatz 4 wird folgender Absatz 5 eingefügt:

   „(5) Die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme derselbigen mit den Eltern gemäß § 37a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 37 Absatz 3 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 37 b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit ausdrücklicher Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern und nach Mitteilung eines auffälligen Befundes erfolgen. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden."

XIV. § 34 wird wie folgt gefasst:

„§ 34 Grundsätze des Screening-Verfahrens

(1) Ergibt das Screening einen positiven Befund, sind die Eltern zeitnah, spätestens innerhalb von 14 Kalendertagen über das Ergebnis zu informieren, um eine Abklärung in der Regel durch einen Schweißtest (gegebenenfalls alternative Konfirmationsdiagnostik) und bei Bestätigung die anschließende Therapieeinleitung zu ermöglichen.

(2) Die im Rahmen des Screenings erhobenen Daten dürfen ausschließlich zu den Zwecken verwendet werden, die vorgenannte Zielkrankheit zu erkennen und zu behandeln sowie für die Qualitätssicherung des jeweiligen Analyseverfahrens des beauftragten Labors, um falsch positive und falsch negative Screeningbefunde zu verringern."

XV. § 35 wird wie folgt geändert:

1. Die Überschrift wird wie folgt gefasst: „§ 35 Verantwortlichkeiten".
2. In Absatz 1 Satz 1 werden nach dem Wort „Aufklärung" ein Komma und die Wörter „Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe, Probenermittlung an das Labor" eingefügt und die Wörter „und bei Einwilligung der Personensorgeberechtigten auch für die Durchführung des Screenings" gestrichen.
3. In Absatz 1 wird Satz 2 wie folgt gefasst: „Der Einsender hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen."
4. In Absatz 2 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger" gestrichen.
5. Absatz 3 wird wie folgt gefasst: „(3) Die oder der die U2- und/oder U3-Früherkennungsuntersuchung durchführende Ärztin oder Arzt hat sich zu vergewissern, dass das Screening auf Mukoviszidose dokumentiert wurde. Sofern bis zu einem Alter des Kindes von vier Lebenswochen noch keine ärztliche Aufklärung über ein Screening auf Mukoviszidose erfolgt ist, muss die Ärztin oder der Arzt die Eltern aufklären und gegebenenfalls das Screening auf Mukoviszidose veranlassen."
6. Nach Absatz 3 wird folgender Absatz 4 eingefügt: „(4) Die Probenermittlung erfolgt an eine oder einen nach § 38 berechtigte Laborärztin oder berechtigten Laborarzt, die oder der die Verantwortung für die Laboruntersuchung nach § 33 und im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 32 die Befundübermittlungen an die Eltern nach § 37 sowie die Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 37 Absatz 3 sowie an die spezialisierte Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 37a Absatz 1 und 2 trägt."
7. Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 5 und die Wörter „Gelben Heft" werden durch die Wörter „Untersuchungsheft für Kinder" ersetzt.

XVI. § 36 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 1 wird nach der Angabe „§ 21" die Angabe „Absätze 1-4 und 6" eingefügt.
2. In Absatz 2 Satz 1 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger" gestrichen.
3. Folgender Absatz 4 wird angefügt: „(4) Soweit die Eltern nicht ihre Einwilligung verweigern, ist das Labor der ersten Untersuchung auch für die weiteren Untersuchungen nach § 33 zu beauftragen."

XVII. § 37 wird wie folgt gefasst:

„§ 37 Befundübermittlung

(1) Ein positiver Screeningbefund gemäß § 33 wird von der verantwortlichen Laborärztin oder vom verantwortlichen Laborarzt, mündlich sowie schriftlich den Eltern mitgeteilt. Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 32 Absatz

4 Satz 2 Voraussetzung. Die Eltern sind zur Veranlassung der weiteren Abklärung gemäß § 34 Absatz 1 aufzufordern. Einzelheiten zum Ergebnis der DNA-Mutationsanalyse werden im Rahmen des Screenings nicht mitgeteilt. Bei der Befundübermittlung durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern ist auf die Notwendigkeit einer fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen. Die Eltern sind über eine auf die Diagnose und Behandlung der Mukoviszidose spezialisierte Einrichtung sowie deren Kontaktdaten mit Telefonnummern zu informieren.

(2) Wenn die Eltern vorher in die Weitergabe der Ergebnisse an die behandelnde Ärztin/den behandelnden Arzt eingewilligt haben, hat das Labor bei Vorliegen eines abklärungsbedürftigen Schweißtests (Chloridbestimmung mittels Pilocarpin-Iontophorese) oder einer anderen abklärungsbedürftigen Konfirmationsdiagnostik, Einzelheiten zur DNA-Mutationsanalyse des Screenings an die behandelnde Ärztin/den behandelnden Arzt weiterzugeben.

(3) Nur für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Befundübermittlung im Krankenhaus behandelt wird, wird abweichend von Absatz 1 zusätzlich zu den Eltern auch die behandelnde Ärztin oder der behandelnde Arzt über den positiven Befund unterrichtet. Sie oder er ist zur Veranlassung der weiteren Abklärung gemäß § 34 Absatz 1 aufzufordern. Es gilt § 32 Absatz 5. Der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt sind auch die Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) von einer auf Mukoviszidose spezialisierten pädiatrische Einrichtungen zum Zwecke der Absprache der weiteren Vorgehensweise mitzuteilen.

(4) Das Datum der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind durch die Laborärztin oder den Laborarzt zu dokumentieren.

(5) Die Eltern werden bei Vorliegen eines negativen Screeningbefundes nur auf ihren ausdrücklichen Wunsch vom Labor informiert.

(6) Für ihre Erreichbarkeit zum Zeitpunkt der möglichen Befundübermittlung sind die Telefonnummer und Adresse der Eltern auf einem abtrennbaren Teil der Filterpapierkarte anzugeben. Die schriftliche Einwilligung der Eltern gemäß § 32 umfasst grundsätzlich die Verarbeitung der personenbezogenen Daten, insbesondere der Telefonnummer und Adresse, zum Zwecke der Kontaktaufnahme im Sinne von Absatz 1. Nach abgeschlossener Diagnostik, Befundübermittlung und Abrechnung sowie eventueller Abklärungsdiagnostik sind die Kontaktdaten unverzüglich zu löschen und die weiteren personenbezogenen Daten zu pseudonymisieren.“

XVIII. Nach § 37 wird folgender § 37a eingefügt:

„§ 37a Befundweitergabe nach Abklärungsdiagnostik

(1) Mit der Mitteilung eines positiven Screeningbefundes nach § 37 Absatz 1 ist darauf hinzuweisen, dass eine Abklärungsdiagnostik durchzuführen ist. Die Eltern sind ergänzend darüber zu informieren, dass eine Befundweitergabe zum Zwecke der schnellen Terminvereinbarung für eine Abklärungsdiagnostik an eine entsprechende spezialisierte Einrichtung ihrer Wahl durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgen kann.

(2) Die Laborärztin oder der Laborarzt übermittelt den Befund an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung.

Position DKG/GKV-SV	Position GKV-SV/KBV/KZBV/PatV
Die spezialisierte	Eine Ärztin oder ein Arzt der

Einrichtung kontaktiert die Eltern für die Vereinbarung eines Termins zur Abklärungsdiagnostik

Position DKG/GKV-SV/KBV/KZBV	Position PatV
.	und steht für Rückfragen der Eltern zum Verdacht auf die Zielkrankheit zur Verfügung.

(3) Die spezialisierte Einrichtung teilt nach Abschluss der Abklärungsdiagnostik den Befund dem für die Screeninguntersuchung zuständigen Labor zum Zwecke der Qualitätssicherung des Analyseverfahrens des Labors nach § 40 Absatz 2 mit. Die Befundweitergabe nach Satz 1 und eine dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten darf nur mit schriftlicher oder in elektronischer Form vorliegender Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern nach der Mitteilung des Ergebnisses der Abklärungsdiagnostik erfolgen.

Position DKG/GKV-SV	Position KBV/KZBV/PatV
“ Kein Text	(4) Im Falle eines positiven Abklärungsbefundes übermittelt die oder der für die Behandlung der Zielerkrankung zuständige Ärztin oder Arzt dem für die erste Screeninguntersuchung zuständigen Labor den Behandlungsstatus, soweit die Eltern nach vorheriger Information ihre Einwilligung in diese Verarbeitung der hierzu erforderlichen personenbezogenen Daten gegenüber ihr oder ihm erteilt haben.“

XIX. Nach dem neuen § 37a wird folgender § 37b eingefügt:

„§ 37b Erinnerungsmanagement

(1) Sind die Eltern nicht in der spezialisierten Einrichtung ihrer Wahl erschienen oder haben keinen Termin für die Abklärungsdiagnostik mit dieser vereinbart, meldet die spezialisierte Einrichtung dies unverzüglich an das für die erste Screeninguntersuchung zuständige Labor zurück. Hat die Laborärztin oder der Laborarzt keinen Befund der Abklärungsdiagnostik bis zu diesem Zeitpunkt der Rückmeldung erhalten, kontaktiert diese beziehungsweise dieser die Eltern, um nochmals auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen.

(2) Für die Verarbeitung der personenbezogenen Daten nach Absatz 1 ist eine Einwilligung nach § 32 Absatz 5 einzuholen.“

XX. In § 38 werden die Wörter „abweichend vom § 26 Absatz 4“ gestrichen.

XXI. Der § 40 wird wie folgt neu gefasst:

„(1) Als Anforderungen an die Qualitätssicherung der Labore gelten auch für das Screening auf Mukoviszidose die Regelungen des § 26 Absatz 1, 2, 3 und 5, 6 und 7 entsprechend mit der Maßgabe, dass abweichend von § 26 Absatz 6 der Bericht Angaben zu

der Zahl der untersuchten Proben (Erstscreenings),

Anzahl der abgelehnten Screenings,

Anzahl Proben mit unzureichender Probenqualität,

Anzahl der auffälligen Screeningbefunde,

Anzahl bestätigter Fälle mit Aufschlüsselung nach Konfirmation durch Schweißtest, Leitfähigkeit, zwei CFTR-Mutationen bzw. Mekonium Ileus,

Anzahl CFSPID Fälle,

der Zeitspanne zwischen Probeneingang und Mitteilung des Screeningbefunds an den Einsender, die Anzahl und Art der gemäß § 37 mitgeteilten Screeningergebnisse und die Anzahl der aufgrund auffälliger Konfirmationsdiagnostik angeforderten und mitgeteilten DNA-Mutationsanalysen sowie die Ergebnisse der einzelnen Untersuchungsschritte,

- IRT-Bestimmungen gesamt
- IRT ≥ 99,9 Perzentile (failsafe)
- IRT ≥ 99 Perzentile <99,9 Perzentile
- durchgeführte PAP Untersuchungen
- PAP ≥ 87,5 Perzentile
- Produkt IRT x PAP auffällig
- durchgeführte Mutationsanalysen
- Mutationsanalysen unauffälliges Ergebnis
- 1 oder 2 Mutationen
- den vorliegenden Befunden der Konfirmationsdiagnostik
- Anzahl Schweißtest
- Leitfähigkeit
- 2 Mutationen in der Konfirmation oder Screening
- Mekoniumileus
- CFSPID

enthalten muss. Sofern vorhanden sind Hinweise auf falsch negative Befunde zu berichten.

(2) Es ist sicherzustellen, dass die für die Analyseverfahren festgelegten Grenzwerte laborintern stetig überprüft werden, um die Testgüte der Analyseverfahren zu optimieren. Hierfür erfolgt ein laborinterner Abgleich der Befunde der jeweiligen Neugeborenen aus dem Screening und der nach § 37a übermittelten Befunde aus der Abklärungsdiagnostik.

(3) Zur jährlichen Überprüfung des Mukoviszidose-Screenings müssen die die Laborleistungen erbringenden Ärztinnen und Ärzte im ersten Quartal jedes Jahres der durch den G-BA gemäß § 28 Absatz 1 beauftragten Stelle sowohl patientenanonymisierte, aggregierte Daten als auch die Ergebnisse der Abklärungsdiagnostik in anonymisierter Form in Fällen von positiven Screeningbefunden über ihre Leistungen nach dieser Richtlinie im vorangegangenen Jahr vorlegen.

(4) Zum Zwecke der einheitlichen Dokumentation stellt die unabhängige wissenschaftliche Institution den Laboren detaillierte Vorlagen für die Übermittlung der Daten zur Verfügung."

XXII. § 42 wird wie folgt gefasst:

„§ 42 Evaluation

Die unabhängige Stelle nach § 28 Absatz 1 Satz 1 wird durch den G-BA beauftragt, den jährlichen Screeningreport gemäß § 28 Absatz 1 Satz 1 neben der Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings auch zur Überprüfung des Mukoviszidose-Screenings auf der Grundlage der gemäß § 40 Absatz 1 definierten Daten zu erstellen. §28 gilt entsprechend."

XXIII. Die Anlage 2 „Elterninformation zum Screening auf Mukoviszidose" wird wie folgt geändert:

1. Im Titel der Elterninformation wird das Wort „(Personensorgeberechtigten)" gestrichen.
2. Der Abschnitt „2. Wie kann Mukoviszidose behandelt werden?" wird wie folgt geändert:

   a. Der Satz „Zurzeit gibt es keine heilende Therapie bei Mukoviszidose." wird gestrichen.

   b. Der Satz „Allerdings können Krankheitszeichen durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, so dass die Lebenserwartung von Mukoviszidose-Patienten kontinuierlich gestiegen ist." wird wie folgt gefasst: „Die Krankheitszeichen dieser angeborenen Störung können durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, so dass die Lebenserwartung von Mukoviszidose-Patienten kontinuierlich gestiegen ist."

   c. Die Wörter „besonders kalorienreichen" werden durch das Wort „bedarfsangepassten" ersetzt.
3. Der Abschnitt „4. Wie wird die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose durchgeführt?" wird wie folgt geändert:

   a. Die Wörter „oder einen Entbindungspfleger" werden gestrichen.

   b. Vor dem Satz „Die Blutprobe Ihres Kindes wird nach der Untersuchung vernichtet" werden folgende Sätze eingefügt: „Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenenscreenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes."
4. Der Abschnitt „5. Wie werden Sie über das Reihenuntersuchungsergebnis informiert und was folgt danach?" wird wie folgt gefasst: „Das Labor teilt Ihnen innerhalb von 14 Tagen mit, ob der Befund kontrollbedürftig oder normal ist. Über

ein normales Ergebnis werden Sie nur auf Ihre ausdrückliche Nachfrage informiert. Bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis wird Ihnen von einer Ärztin oder einem Arzt mitgeteilt, in welcher spezialisierten Einrichtung Sie mit Ihrem Kind eine Abklärungsuntersuchung durchführen lassen können. Diese ist notwendig, um den Screeningbefund zu überprüfen und eventuell Therapiemaßnahmen einzuleiten.

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	Position PatV
Kein Text	Sie werden von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert, um Sie über die mögliche Erkrankung genauer zu informieren sowie um einen Termin zu vereinbaren.

Über die Art der Untersuchung und die Therapiemöglichkeiten werden Sie in dieser Einrichtung umfassend aufgeklärt. Ein kontrollbedürftiges Ergebnis bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose hat. Nur eins von fünf Kindern mit einem kontrollbedürftigen Ergebnis hat tatsächlich Mukoviszidose. Jedoch ist die Wahrscheinlichkeit für eine sogenannte Anlageträgerschaft erhöht. Die Anlageträger sind gesund, können jedoch diese Anlage an ihre Nachkommen weitergeben. In jedem Fall wird Ihnen eine genetische Beratung angeboten, damit Sie sich ausführlich über die Bedeutung dieses Ergebnisses informieren können. In der spezialisierten Einrichtung für Mukoviszidose wird zunächst eine Bestätigungsuntersuchung, in der Regel ein Schweißtest durchgeführt und alles Weitere mit Ihnen besprochen. Dieser Schweißtest ist ungefährlich und schmerzfrei und belastet Ihr Kind nicht. Das Ergebnis wird Ihnen spätestens am Folgetag nach der Untersuchung mitgeteilt. Möglicherweise sind weitere Untersuchungen erforderlich."

5. Im Abschnitt „6. Sie entscheiden für Ihr Kind!" werden die Sätze „Ihre Einwilligung umfasst nur die Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sowie die Weitergabe der hierfür erforderlichen personenbezogenen Daten. Wir sind mit der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose und der Übermittlung der hierfür erforderlichen Angaben einverstanden:" durch folgende Sätze ersetzt: „Ihre Einwilligung umfasst die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sowie die Verarbeitung der hierfür erforderlichen personenbezogenen Daten. Wir sind mit der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose, der Verarbeitung der hierfür vorgesehenen Angaben und im Falle eines auffälligen Befundes mit der Befundübermittlung durch die Laborärztin/den Laborarzt einverstanden. Wir nehmen zur Kenntnis, dass wir im Zuge einer Mitteilung eines auffälligen Befundes am Telefon von der Laborärztin/von dem Laborarzt über das weitere mögliche Vorgehen informiert werden. In diesem Gespräch werden wir um Einwilligung in die 1. Befundweitergabe an eine eventuell im Krankenhaus behandelnde Ärztin oder behandelnden Arzt, 2. Befundweitergabe an eine von uns dann auszuwählende spezialisierte Einrichtung und 3. in die Kontaktaufnahme derselben mit uns sowie die Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung gebeten."
6. Die Wörter „Datum, Unterschrift mindestens eines/einer Personensorgeberechtigten" werden durch die Wörter „Datum, Unterschrift mindestens eines Elternteils" ersetzt.

XXIV. Die Anlage 3 „Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening“ wird wie folgt geändert:

1. Folgende Abbildung wird nach der Überschrift „Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening“ eingefügt:

Sie werden von Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt über die Untersuchung aufgeklärt. Die Untersuchung wird durchgeführt, wenn Sie damit einverstanden sind.
Es wird Ihrem Kind Blut abgenommen und an ein Labor geschickt. Die Kontaktdaten des Labors werden im Gelben Heft dokumentiert.
Der Befund der Untersuchung ist unauffällig, Ihr Kind leidet an keiner der untersuchten Krankheiten.
Der Untersuchungsbefund ist auffällig.
Rückfrage bei Ärztin/Arzt möglich
Sie werden benachrichtigt und gebeten, eine Blutabnahme für eine Kontrolluntersuchung bei Ihrem Kind vornehmen zu lassen.
Die Kontrolluntersuchung ist unauffällig. Ihr Kind leidet an keiner der untersuchten Krankheiten.
Der Befund der Kontrolluntersuchung ist auffällig.
Rückfrage bei Ärztin/Arzt möglich
Sie werden benachrichtigt und Ihnen wird erläutert, wo Sie Ihr Kind für die Abklärungsuntersuchung vorstellen sollen.
Die Abklärungsuntersuchung ist unauffällig. Ihr Kind leidet an keiner der untersuchten Krankheiten.
Der Krankheitsverdacht wird durch die Abklärungsuntersuchung bestätigt.
Therapieeinleitung und weitere Betreuung erfolgen in einer spezialisierten Einrichtung. Hierfür werden Ihre Kontaktdaten an die spezialisierte Einrichtung übermittelt.

2. In dem Abschnitt „Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?“ werden die Wörter „über 30 Jahren“ durch die Angabe „1969“ ersetzt.

3. Dem Abschnitt „Wann und wie wird untersucht?“ wird folgender Satz angefügt: „Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenenscreenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes.“

4. Der Abschnitt „Wer erfährt das Testergebnis?“ wird wie folgt geändert:

   a. Der Satz „In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor.“ wird gestrichen.

   b. Der Satz „In dringenden Fällen wird unverzüglich zusätzlich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen“ wird wie folgt gefasst: „Bei auffälligen Untersuchungsergebnissen wird unverzüglich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen.“

   c. Nach dem Satz „Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre persönliche Nachfrage hin mitgeteilt.“ wird folgender Satz angefügt: „Die Kontaktdaten des Labors, an das die Blutprobe geschickt wurde, werden im Untersuchungsheft für Kinder dokumentiert.“

5. In dem Abschnitt „Was bedeutet das Testergebnis?“ wird nach dem Satz „Eine Wiederholung eines Testes kann aber auch notwendig sein, wenn z. B. der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war.“ folgender Satz angefügt: „Wenn Sie Fragen zur Wiederholung der Untersuchung haben, können Sie im Labor anrufen.“

6. Nach dem Abschnitt „Was bedeutet das Testergebnis?“ wird folgender Abschnitt eingefügt: „Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?

   Ihnen wird von einer Ärztin oder einem Arzt mitgeteilt, in welcher spezialisierten Einrichtung Sie mit Ihrem Kind eine Abklärungsuntersuchung durchführen lassen können. Diese ist notwendig, um den Screeningbefund zu überprüfen und eventuell Therapiemaßnahmen einzuleiten.

Position GKV-SV/DKG/KBV/KZBV	**Position PatV**
Kein Text	Sie werden von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert, um Sie über die mögliche Erkrankung genauer zu informieren sowie um einen Termin zu vereinbaren.

   Über die Art der Untersuchung und die Therapiemöglichkeiten werden Sie in dieser Einrichtung umfassend aufgeklärt.“

7. Der Abschnitt „Können diese Krankheiten geheilt werden?“ wird wie folgt geändert:

   a. Die Überschrift „Können diese Krankheiten geheilt werden?“ wird wie folgt gefasst: „Wie werden diese Krankheiten behandelt?“

   b. Der Satz „Alle genannten Stoffwechseldefekte, endokrinen und neuromuskulären Störungen sowie Blut- und Immundefekte sind angeboren und können in den meisten Fällen nicht geheilt werden.“ wird gestrichen.

   c. Der Satz „Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest

vermindert werden.“ wird wie folgt gefasst: „Die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen können mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden.“

d. In dem Satz „Ihr Einverständnis umfasst nur die oben genannten Zielerkrankungen sowie die Weitergabe der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings.“ wird das Wort „nur“ durch die Wörter „das erweiterte Neugeborenen-Screening auf“ und das Wort „Weitergabe“ durch das Wort „Verarbeitung“ ersetzt.

e. Der Satz „Wir sind mit der Durchführung der Untersuchung und der Übermittlung der hierfür vorgesehenen Angaben einverstanden.“ wird wie folgt gefasst: „Wir sind mit der Durchführung der Untersuchung, der Verarbeitung der hierfür vorgesehenen Angaben und im Falle eines auffälligen Befundes mit der Befundübermittlung durch die Laborärztin/den Laborarzt einverstanden.“

f. Dem Abschnitt werden folgende Sätze angefügt: „Wir nehmen zur Kenntnis, dass wir im Zuge einer Mitteilung eines auffälligen Befundes am Telefon von der Laborärztin/von dem Laborarzt über das weitere mögliche Vorgehen informiert werden. In diesem Gespräch werden wir um Einwilligung in die 1. Befundweitergabe an eine eventuell im Krankenhaus behandelnde Ärztin oder einen im Krankenhaus behandelnden Arzt, 2. Befundweitergabe an eine von uns dann auszuwählende spezialisierte Einrichtung und 3. in die Kontaktaufnahme derselben mit uns sowie die Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung gebeten.“

8. Die Wörter „Datum, Unterschrift mindestens eines/einer Personensorgeberechtigten“ werden durch die Wörter „Datum, Unterschrift mindestens eines Elternteils“ ersetzt.

XXV. Die Änderungen der Richtlinie treten am Tag nach der Veröffentlichung im Bundesanzeiger in Kraft.

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

Berlin, den TT. Monat JJJJ

Gemeinsamer Bundesausschuss
gemäß § 91 SGB V
Der Vorsitzende

Prof. Hecken

Stand: 27.10.2023

Gemeinsamer Bundesausschuss

Tragende Gründe

zum Beschlussentwurf des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Kinder-Richtlinie:
Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

Vom TT. Monat 2023

Inhalt

1. Rechtsgrundlage ... 2

2. Eckpunkte der Entscheidung ... 2

2.2 Prüfergebnis zu Änderungen in der Kinder-RL aufgrund der revidierten Fassung der GEKO-RL ... 4

2.2.1 Grundsätze des Screenings ... 4

2.2.2 Regelungen zur Sicherstellung der zeitnahen Ergebnismitteilung und Konfirmationsdiagnostik ... 5

2.2.3 Fachliche Prüfung, ob eine hohe Qualität mit den derzeitigen Regelungen in der Kinder-RL gewährleistet wir und ob es der Normierung weiterer Qualitätssicherungsvorgaben bedarf ... 9

2.2.4 Angemessene Rück- und Informationsmöglichkeit bei einer qualifizierten ärztlichen Person ... 11

2.2.5 Umsetzung der Anforderungen an die Evaluation ... 12

2.2.6 Regelung über die Veröffentlichung der Qualitätsberichte der Labore und ggf. Erweiterung der Daten im Qualitätsbericht. ... 12

2.2.7 Änderung des Mitteilungswegs für das Mukoviszidose-Screening ... 12

3. Stellungnahmeverfahren ... 13

4. Bürokratiekostenermittlung ... 13

5. Verfahrensablauf ... 13

6. Fazit ... 14

1. Rechtsgrundlage

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) beschließt die zur Sicherung der ärztlichen Versorgung erforderlichen Richtlinien über die Gewähr für eine ausreichende, zweckmäßige und wirtschaftliche Versorgung der gesetzlich Versicherten.

Gemäß § 26 des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (SGB V) haben Kinder bis zur Vollendung des 18. Lebensjahres Anspruch auf Untersuchungen zur Früherkennung von Krankheiten, die ihre körperliche, geistige oder psychosoziale Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährden.

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) überprüft gemäß gesetzlichem Auftrag nach § 26 Absatz 2 i.V.m. §§ 25 Absatz 3, 135 Absatz 1 Satz 1 Fünftes Buch Sozialgesetzbuch (SGB V) für die ambulante vertragsärztliche Versorgung der gesetzlich Krankenversicherten neue Untersuchungsmethoden zur Früherkennung von Krankheiten daraufhin, ob das Vor- und Frühstadium dieser Krankheiten durch diagnostische Maßnahmen erfassbar ist, die Krankheitszeichen medizinisch-technisch genügend eindeutig zu erfassen sind, genügend Ärzte und Einrichtungen vorhanden sind, um die aufgefundenen Verdachtsfälle eindeutig zu diagnostizieren und zu behandeln sowie ob der therapeutische Nutzen, die medizinische Notwendigkeit und die Wirtschaftlichkeit eines Screenings nach gegenwärtigem Stand der wissenschaftlichen Erkenntnisse als erfüllt angesehen werden.

2. Eckpunkte der Entscheidung

Die revidierte Fassung der Richtlinie für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostik-Gesetz (GenDG) der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zum Stand: 26.06.2020 ist am 16. Juli 2020 veröffentlicht worden und damit in Kraft getreten. Hinsichtlich dieser Revision bedarf es der Prüfung eines Anpassungsbedarfs der Regelungen zum erweiterten Neugeborenen-Screening und zum Mukoviszidose-Screening (die Nennung beider Screeningverfahren wird im Weiteren als Neugeborenen-Screening bezeichnet) im Rahmen der Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie). Soweit es fachlich erforderlich scheint wird im Folgenden sprachlich zwischen den Screeningverfahren unterschieden.

Nach Überprüfung der Rechtsgrundlage für die Erhebung von Daten für qualitätssichernde Zwecke im Rahmen der Struktur- und Prozessqualität für die Erfüllung der Anforderungen der gegenständlichen GEKO-RL wurden folgende Aspekte in die Beratungen zur Anpassung des Neugeborenen-Screenings aufgenommen.

- Regelungen zur Sicherstellung der Konfirmationsdiagnostik und Ergebnismitteilung; wie z. B. (u. a.) durch die Etablierung einer einwilligungsbasierten Datenübermittlung;
- Fachliche Prüfung, ob eine hohe Qualität mit den derzeitigen Regelungen in der Kinder-Richtlinie gewährleistet wird und ob es der Normierung weiterer Qualitätssicherungsvorgaben bedarf;
- Angemessene Rück- und Informationsmöglichkeit bei einer qualifizierten ärztlichen Person;
- Umsetzung der Anforderungen an die Evaluation, soweit von der Regelungskompetenz des G-BA gedeckt sowie
- Regelung über die Veröffentlichung der Qualitätsberichte der Labore und ggf. Erweiterung der Daten im Qualitätsbericht.

Mit dem vorliegenden Beschluss wurden Anpassungen zu den benannten Aspekten in der Kinder-Richtlinie vorgenommen. Hierfür wurde festgestellt, dass die im Folgenden untersuchten Voraussetzungen für die Änderungen des erweiterten Neugeborenen-Screenings und des Mukoviszidose-Screenings gemäß § 26 Absatz 2 i.V.m. §§ 25 Absatz 3, 135 Absatz 1 Satz 1 SGB V vorliegen.

Berücksichtigt wurden Informationen von den Screeninglaboren (in anonymisierter Form über die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenenscreening [DGNS] eingeholt) zur derzeitigen Organisation und Durchführung des Neugeborenen-Screenings auf Laborebene und soweit möglich auch mit Länderbezug. Darüber hinaus wurden Vorschläge für eine Optimierung des Screening-Algorithmus und zu einem möglichen Trackingverfahren dem G-BA zugeleitet.

Hinsichtlich eines möglichen Anpassungsbedarfs der Kinder-Richtlinie, insbesondere zu den – in der gegenständlichen GEKO-RL - neu aufgenommenen Anforderungen zu QS-Maßnahmen, zum Tracking und dem Evaluationskonzept sowie deren Auswirkungen auf das gesamte Neugeborenen-Screening über alle Zielerkrankungen wurde eine Expertenanhörung mit Mitgliedern der GEKO durchgeführt.

In einer weiteren Expertenanhörung wurden Informationen zu weiteren Qualitätsvorgaben für die Durchführung des Neugeborenen-Screenings im aktuellen Gesamtversorgungskontext – insbesondere zur Abklärungsdiagnostik – eingeholt. Einbezogen wurden Fachärztinnen und -ärzte mit entsprechender Expertise zu den Zielerkrankungen sowie den Laborverfahren.

Für die Einholung von Informationen für die Überprüfung des Anpassungsbedarfs der aktuell in der Kinder-Richtlinie geregelten Qualitätsparametern, der Anforderungen an die Evaluation sowie einer regelmäßigen Qualitätsberichterstattung durch den G-BA wurde eine Expertinnenanhörung mit Mitgliedern der DGNS durchgeführt.

Zur Überprüfung der Ergebnisqualität hat die Abteilung Fachberatung Medizin der Geschäftsstelle des G-BA eine systematische Literaturrecherche mit dem Ziel durchgeführt, sog. 2nd-tier-Verfahren (Laborverfahren der Stufe 2) für die 16 Zielerkrankungen des erweiterte Neugeborenen-Screenings zu identifizieren.

2.1 Medizinischer Hintergrund

Gemäß den aktualisierten Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 GenDG soll eine schnellstmögliche und fachkompetente Abklärung auffälliger Screeningbefunde erfolgen.

Bei der Durchführung des Neugeborenen-Screenings sind die im folgenden wesentlichen Aspekte zu beachten:

- Im Falle der Entbindung im Krankenhaus erfolgt die Betreuung von Eltern und Neugeborenen auf der Station, die auf die jeweiligen medizinischen Bedürfnisse ausgerichtet ist. So befindet sich die Frau unter der Geburt im Kreißsaal und nach der Geburt auf der Wöchnerinnenstation. Die Betreuung erfolgt durch ärztliche Personen der Fachrichtung Gynäkologie.
- Eine spezialisierte – für eine der Zielerkrankungen im Neugeborenen-Screening – behandelnde ärztliche Person ist auf der Station im Krankenhaus, in dem die Geburt erfolgt und das Screening nach der Geburt des Neugeborenen veranlasst wird, nicht in die Betreuung des Neugeborenen eingebunden. Die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe sowie Einsendung derer erfolgt durch die ärztliche Person im Krankenhaus, in Ausnahmefällen durch die Hebamme.

- Es gibt im Falle der Entbindung im Krankenhaus keinen verlässlichen Kontakt zwischen ärztlicher Person und/oder Hebamme im Krankenhaus zu den Eltern des betroffenen Neugeborenen nachdem die Geburt abgeschlossen und die Mutter mit Kind aus dem Krankenhaus oder sonstigen geburtlichen Einrichtungen entlassen wurde.
- Das Screening wird ohne konkreten Anlass (und somit nur mit einer geringen Wahrscheinlichkeit eines positiven Befundes), gleichzeitig für derzeit 17 Zielerkrankungen durchgeführt. Die Aufklärung erfolgt angesichts dessen generisch zu den Inhalten und dem Prozess des Neugeborenen-Screenings.
- Im Falle eines auffälligen Screeningbefundes erfolgt die Abklärung dessen und ggf. Therapieeinleitung in einer dafür vorgesehenen spezialisierten Einrichtung. Diese sind nicht zwangsläufig an die Geburtsklink angebunden.

Da die Befundabklärung und Therapieeinleitung bei den Zielkrankheiten besonders dringlich ist, wurde, mit dem Ziel gesundheitlichen Schaden vom Kind abzuwenden, das erweiterte Neugeborenen-Screening und das Mukoviszidose-Screening gemäß den aktualisierten Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz überprüft.

Sofern es geboten erscheint, werden das erweiterte Neugeborenen-Screening und das Mukoviszidose-Screening einheitlich geregelt. Begründet wird dies damit, dass rund 98 % der Frauen sich für eine Geburt im Krankenhaus entscheiden[1]. Das Screening auf Mukoviszidose erfolgt daher in der Regel zum selben Zeitpunkt und aus derselben Blutprobe wie das erweiterte Neugeborenen-Screening. Das stellt den Regelfall dar, da hier die Aufklärung gemäß § 9 Absatz 1 Satz 1 GenDG durch eine Ärztin oder einen Arzt erfolgt und die Eltern in dieses Vorgehen eingewilligt haben. Die Blutprobe wird in der Regel in dem Labor untersucht, das auch das erweiterte Neugeborenen-Screening durchführt. Wurde die Geburt durch eine Hebamme verantwortlich geleitet und ausnahmsweise das erweiterte Neugeborenen-Screening ohne ärztliche Aufklärung durchgeführt, muss für das Mukoviszidose-Screening eine zweite Blutprobe abgenommen werden.

Das vorrangige Ziel ist, dass die aktuell hohen Teilnahmeraten des erweiterten Neugeborenen-Screenings auch weiterhin erreicht werden, um eine unverzügliche Therapieeinleitung bei den betroffenen Kindern zu ermöglichen.

2.2 Prüfergebnis zu Änderungen in der Kinder-RL aufgrund der revidierten Fassung der GEKO-RL

2.2.1 Grundsätze des Screenings

Auf der Grundlage von neuen Erkenntnissen aus Anhörungen mit Expertinnen und Experten, die in die Durchführung des Screenings und in die Abklärung positiver Befunde fachlich eingebunden sind wurde inhaltlich Folgendes klargestellt. Wenn bereits aus laborärztlicher Sicht nach der ersten Blutuntersuchung ein hochgradiger Krankheitsverdacht für das Neugeborene besteht, muss eine zweite Laboruntersuchung (i.S. einer 2. Trockenblutkarte als Kontrolle) nicht durchgeführt werden. So muss beispielsweise bei der Zielkrankheit Galaktosämie bei einem hochgradigen Krankheitsverdacht innerhalb von Stunden eine Abklärungsdiagnostik durchgeführt werden. Die Abnahme einer 2. Trockenblutkarte ist in diesem Fall aus medizinischer Sicht für den Lebenserhalt des Kindes nicht erforderlich. Diese Änderung zielt darauf ab, dass in lebensbedrohlichen Situationen die ärztliche Person im Labor

[1] Geburten in Deutschland - Statistisches Bundesamt (destatis.de)

unmittelbar die Eltern für die Veranlassung einer sofortige Abklärungsdiagnostik kontaktieren darf.

Unter der Bezeichnung „auffälliger Befund“ werden in der Kinder-RL folgende Befunde umfasst:

- Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach erster Trockenblutkarte sowie
- Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach zweiter Trockenblutkarte.
- Als positiver Screeningbefund wird ein auffälliger Befund bezeichnet, der das abschließende Ergebnis des Screenings darstellt.
    - Dies kann z.B. der Befund nach zweiter Laboruntersuchung (2. Trockenblutkarte) sein
    - oder wenn sich bereits i.R.d. ersten Laboruntersuchung (nach 1. Trockenblutkarte) ein hochgradiger Krankheitsverdacht ergibt.

In die Änderungen zum erweiterten Neugeborenen-Screening wurde eine allgemeine sprachliche Darstellung für die spezialisierten Einrichtungen mit pädiatrischen Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen oder Hämatologen sowie spezialisierten immunologischen oder neuromuskulären Einrichtungen aufgenommen. Mit dieser Beschlussfassung wird in der Kinder-Richtlinie die Begrifflichkeit ‚für die jeweilige Zielerkrankung spezialisierte pädiatrische Einrichtungen‘ verwendet. Darunter werden nunmehr alle medizinischen Fachrichtungen erfasst, die in die Abklärung der verschiedenen Zielkrankheiten einbezogen sind.

2.2.2 Regelungen zur Sicherstellung der zeitnahen Ergebnismitteilung und Konfirmationsdiagnostik

Im Abschnitt II Nummer 5b der GEKO-RL wird ausgeführt, dass sichergestellt sein muss, *„dass (…) auffällige Ergebnisse im Rahmen einer Konfirmationsdiagnostik abgeklärt werden können“. Und weiter „Ebenso müssen organisatorische Rahmenbedingungen inklusive personeller und sachlicher Ressourcen bereitgehalten werden, die die weitere Abklärung sicherstellen (Tracking), um das Ziel einer rechtzeitigen Behandlung, Vermeidung oder Vorbeugung der Erkrankung oder gesundheitlichen Störung zu erreichen.“ (Abschnitt III. Nummer 5 e) GEKO-RL)*

Es bedarf eines Konzeptes zur Ergebnismitteilung (Abschnitt II. Nummer 2 5. Bullet Point GEKO-RL).“

Im Ergebnis der Prüfung dieser Anforderungen der GEKO-RL wurden Anpassungen im Neugeborenen-Screening vorgenommen, die zum Ziel haben, die Sicherstellung der Durchführung des Neugeborenen-Screenings sowie insbesondere der schnellen Befundabklärung und Abklärungsdiagnostik zum Schutze der Gesundheit und Lebens des Neugeborenen weiter zu verbessern.

Die Regelungen wurden wie folgt angepasst:

Gemäß § 19 übernimmt die <u>ärztliche Person im Krankenhaus</u> (sog. Einsender) oder in einigen Fällen die ärztliche Person in den Arztpraxen weiterhin folgende Aufgaben:

- elterlichen Aufklärung,
- Einholung der Einwilligung,
- Blutabnahme,
- Versand der Trockenblutkarte mit der

- Beauftragung einer Einrichtung mit der genetischen Analyse des Trockenbluts (hier: Labor).

Der Aufgabenbereich dieser ärztlichen Person umfasst die Veranlassung des Neugeborenen-Screenings.

Die ärztliche Person im Labor führt die genetische Analyse durch und übernimmt -soweit die Eltern vor der Durchführung des Screenings eine entsprechende Einwilligung schriftlich erklären- die Befundmitteilung an die Eltern bei auffälligen Befunden i.S. des §22 Absatz 1 Kinder-Richtlinie.

Bislang wird der Einsender bei Vorliegen eines Verdachts auf eine der Zielkrankheiten unterrichtet und – mit Ausnahme im Fall des Screenings auf Sichelzellkrankheit und 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie – zur Veranlassung der Entnahme einer Kontrollblutprobe aufgefordert. Der Einsender informiert daraufhin die Eltern. Bei pathologischen Befunden, im Sinne von Befunden, die eine Abklärungsdiagnostik erfordern, erfolgt eine unverzügliche Befundweitergabe von der Laborärztin/vom Laborarzt an den Einsender, der dann die Eltern informiert. Im Falle der Nichterreichbarkeit des Einsenders ist die Laborärztin/der Laborarzt berechtigt, den Befund unmittelbar den Eltern mitzuteilen. Die Mitteilung über den Einsender führte zu Verzögerungen in der Befundmitteilung an die Eltern. In Zukunft soll die ärztliche Person im Labor generell bei einem auffälligen Befund direkt mit den Eltern für die schnellstmögliche weitere Abklärung und ggf. Therapieeinleitung kommunizieren. Ein auffälliger Befund kann in der Konsequenz bedeuten, dass eine zweite Trockenblutkarte abgenommen oder eine Abklärungsdiagnostik initiiert wird. Ein jeder auffälliger Befund bedarf einer zeitnahen Abklärung - i.S. der Gesunderhaltung des Kindes und der Abwendung potentiell irreversibler Schäden.–. Durch die direkte Befundmitteilung durch die ärztliche Person im Labor an die Eltern bleibt die Kenntnis von den sensiblen genetischen Daten weiterhin auf eine möglichst geringe Personenzahl begrenzt; sie wird gar reduziert und der Schutz der Gesundheit des Kindes wird gestärkt.

Der G-BA schätzt die ärztliche Kompetenz im Labor sowohl in der medizinisch-fachlichen als auch empathisch-fürsorglichen Übermittlung der Befunde an die Eltern als hoch ein. Die Screeninglabore haben sich für die fachliche und qualitative Weiterentwicklung des Neugeborenen-Screenings zur Fachgesellschaft ‚Deutsche Gesellschaft Neugeborenen-Screening' (DGNS) zusammengeschlossen. In diesem Rahmen finden neben den Qualitätszirkeln u.a. jährliche Fachtagungen statt, zu denen Expertinnen und Experten insbesondere zu klinisch relevanten Themen vortragen. Somit wird das medizinische Personal im Labor vor Einführung neuer Zielerkrankungen befähigt, diese in das Neugeborenen-Screening zu integrieren. Auf den Internetseiten der DGNS[2] sind die Themenkomplexe einsehbar, die insbesondere auch nach Einführung neuer Zielerkrankungen Vortragsthemen zur Qualitätsverbesserung umfassen. So wurden beispielsweise Umfrageergebnisse zum Thema „Positiver Screeningbefund: Ergebnisse einer Elternbefragung" in Magdeburg 2008 vorgestellt und diskutiert.

Der ärztlichen Person im Labor soll es zukünftig möglich sein, nach Einwilligung durch die Eltern, die Weiterleitung des positiven Screeningbefundes auch an eine – nach elterlicher Wahl – spezialisierte Einrichtung vorzunehmen. Bei Nichterscheinen der Eltern mit dem Neugeborenen in der Einrichtung wird die ärztliche Person im Labor darüber von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung informiert; soweit die Eltern auch in diese Übermittlungswege nach Befundmitteilung durch die ärztliche Person im Labor eingewilligt haben. Durch eine wiederholte Kontaktaufnahme mit den Eltern soll die Sicherstellung der Abklärung und damit die Gesunderhaltung des Kindes erreicht werden.

[2] https://www.screening-dgns.de/jahrestagungen.php

Entsprechend der Festlegung der neuen Verantwortlichkeiten bestätigt das Labor dem Einsender den Eingang der Blutprobe. Der hier benannte Aufgabenbereich soll der ärztlichen Person im Labor zukünftig übertragen werden.

Ist ein Screeningbefund positiv, erfolgt eine Vorstellung der Eltern mit dem Neugeborenen bei einer ärztlichen Person in einer spezialisierten pädiatrischen Einrichtung. Das sind nächsterreichbare Einrichtungen mit pädiatrischen Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen oder Hämatologen sowie spezialisierte immunologische oder neuromuskuläre Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit. Diese, für die jeweilige Zielerkrankung spezialisierten Einrichtungen sind beispielsweise Stoffwechselambulanzen, auf Mukoviszidose spezialisierte Einrichtungen oder Universitätskliniken. Die ärztlichen Personen der spezialisierten Einrichtungen, die die Abklärungsdiagnostik durchführen, sollen zukünftig in den Screening-Algorithmus wie folgt eingebunden werden. Die Eltern sollen von

Position KBV/KZBV/PatV	**Position GKV-SV/DKG**
einer Fachärztin/einem Facharzt	kein Text

einer spezialisierten Einrichtung – nach Befundweiterleitung durch die ärztliche Person im Labor - kontaktiert werden, um eine schnellstmögliche Abklärungsuntersuchung zu ermöglichen

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	**Position PatV**
.	sowie um für Fragen der Eltern zur Wahrscheinlichkeit einer Erkrankung und die Erkrankung selbst zur Verfügung zu stehen.

In der spezialisierten Einrichtung werden die Abklärungsdiagnostik sowie eine entsprechende Therapieeinleitung vorgenommen. Bestätigt sich eine der Zielerkrankungen, wird eine genetische Beratung angeboten.

Erscheinen Eltern nicht zum verabredeten Termin in der Einrichtung, wird die ärztliche Person im Labor seitens der Einrichtung darüber informiert. Zum Zwecke der Qualitätssicherung übermitteilt die ärztliche Person in der spezialisierten Einrichtung – nach Einholung der elterlichen Einwilligung – den Befund der Abklärungsdiagnostik an das Labor, welches die Blutprobe untersucht hat. Dadurch ist insbesondere eine Anpassung der cut-off-Werte für die Laborverfahren möglich, wodurch die falsch-positiven Befunde verringert und gleichzeitig die Wiedereinbestellung von Eltern mit ihren Neugeborenen für mögliche Kontrolluntersuchungen weiter reduziert werden können. Dadurch kann eine mögliche elterliche Verunsicherung in dieser sensiblen Phase nach der Geburt verringert werden.

Des Weiteren wird mit der nunmehr regelhaften Übermittlung des Abklärungsbefundes die Erwartung verbunden, dass eine Senkung der „lost to follow-up“ Rate[3] erreicht werden kann. Aus einer aktuellen Publikation zum erweiterten Neugeborenen-Screening in Deutschland (Daten aus den Jahren 2006-2018[4]) geht hervor, dass von 727 Kindern nicht bekannt ist, ob eine Abklärungsdiagnostik durchgeführt wurde.

[3] Deutsch: der Nachbeobachtung verloren gegangen
[4] https://www.aerzteblatt.de/archiv/217803#lit

Abbildung: Informations- und Befundweiterleitung nach erfolgter Blutanalyse im Rahmen des Neugeborenen-Screenings

Verbleibt das Neugeborene aus medizinischen Gründen im Krankenhaus, informiert die ärztliche Person des Labors sowohl die Eltern als auch – nach Einwilligung dieser - die behandelnde ärztliche Person im Krankenhaus. Für die Sicherstellung einer fachkompetenten und zeitnahen Abklärungsdiagnostik werden Eltern und die behandelnde ärztliche Person über mögliche spezialisierte Einrichtungen informiert. Das soll die Eltern in dieser hochsensiblen Phase nach der Geburt entlasten.

Für die Übertragung der einzelnen Aufgabenbereiche bei der Durchführung des Neugeborenen-Screenings sowie für die weiteren Befundweitergaben, Kontaktaufnahmen und für das Erinnerungsmanagement bedarf es der Einwilligungen durch die Eltern. Die erste Einwilligung hat schriftlich gegenüber der ärztlichen Person im Krankenhaus für die Veranlassung des Neugeborenen-Screenings zu erfolgen. Im Ausnahmefall wird diese durch die Hebamme für die Veranlassung des erweiterten Neugeborenen-Screenings eingeholt.
Die Einwilligung umfasst neben dem Umfang der genetischen Untersuchung und dem Umfang der an die Laborärztin oder den Laborarzt weiterzugebenden und zu verarbeitenden personenbezogenen Daten künftig auch die Mitteilung des Befundes durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern.

Teil der Einwilligung ist ferner nunmehr auch die -wenn auch zu diesem Zeitpunkt erst einmal in Unkenntnis der Untersuchungsergebnisse- schriftliche Einwilligung der Eltern für den Fall eines auffälligen Befundes in

1. die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus, falls sich das Kind im Krankenhaus befindet sowie
2. die Befundweitergabe an eine von den Eltern mit Befundmitteilung auswählbare spezialisierte Einrichtung und

3. die Kontaktaufnahme derselben mit den Eltern sowie
4. das Erinnerungsmanagement gemäß § 22b.

Für den Fall, dass Zweifel bestehen, dass der Teil der Einwilligung bereits vor Durchführung des Screenings durch die Eltern auch unter datenschutzrechtlichen Gesichtspunkten wirksam erteilt werden kann, wird neben der in § 16 Absatz 3 genannten Einwilligung in § 16 Absatz 4 die erforderliche (nochmalige) ausdrückliche Einwilligung zu einem späteren Zeitpunkt für diese Aspekte aus Gründen der Rechtsicherheit extra normiert. Entsprechend wurde auch ein Hinweis in der Elterninformation aufgenommen.

Das Labor kann die Eltern aufgrund dieser ersten Einwilligung im Falle eines auffälligen Befunds telefonisch kontaktieren. Nach Befundübermittlung durch das Labor an die Eltern sowie elterliche Wahl der spezialisierten Einrichtung erfolgt im gleichen Zuge die telefonische Einholung einer zweiten ausdrücklichen Einwilligung für die Kontaktaufnahme des Labors mit derselbigen und Befundweitergabe an diese, sowie der Kontaktaufnahme der spezialisierten Einrichtung mit den Eltern einschließlich des Erinnerungsmanagements. Hierbei genügt die ausdrückliche Einwilligung, weil auch die spezialisierte Einrichtung der arbeitsteiligen ärztlichen Behandlung im geschützten Raum der Schweigepflicht in einem organisatorischen Prozess der schnellstmöglichen Diagnostik hin zur Ermöglichung des unverzüglichen Behandlungsbeginns zum Schutz der Gesundheit des Neugeborenen zuzuordnen ist. Zudem liegt zu diesem Zeitpunkt bereits eine schriftliche Einwilligung in diese Vorgänge der Eltern, wenn auch abstrakt, vor. Es gelten insoweit die Vorgabe des Artikel 9 Absatz 2 lit. a) Datenschutz-Grundverordnung (DS-GVO). Des Weiteren bedarf es der Einholung einer dritten elterlichen Einwilligung (schriftlich oder in elektronischer Form) in die Weiterleitung des Abklärungsbefundes von der spezialisierten Einrichtung an das Labor zum Zwecke der Qualitätssicherung des Analyseverfahrens des jeweiligen Labors.

Ein möglicher Widerruf der Einwilligung erfolgt an die jeweilige Institution, die die Einwilligung eingeholt hat und erforderlichenfalls weiterleitet.

Hinsichtlich sämtlicher im Rahmen der Verfahrensschritte verarbeiteten personenbezogenen Daten sowie Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen gelten die Vorgaben des GenDG und der DS-GVO über die Vernichtung bzw. Löschung entsprechender Daten und Analysen.

2.2.3 Fachliche Prüfung, ob eine hohe Qualität mit den derzeitigen Regelungen in der Kinder-RL gewährleistet wir und ob es der Normierung weiterer Qualitätssicherungsvorgaben bedarf

Nach Abschnitt III. Nummer 6 GEKO-RL muss eine genetische Reihenuntersuchung einer kontinuierlichen Überprüfung der Struktur- und Prozessqualität unterliegen. Soweit dies möglich ist, sollte dabei auch die Ergebnisqualität berücksichtigt werden.

Aktuell werden Überprüfungsmöglichkeiten der Struktur- und Prozessqualität auf der Ebene der einzelnen Leistungserbringer durch die Abfassung von Qualitätsberichten ermöglicht, da gemäß § 26 Absatz 4 Kinder-Richtlinie die Angaben im Rahmen des Qualitätsberichts zu der untersuchten Anzahl der Proben, der pathologischen Fälle, der Endbefunde, der Recall-Raten, der Abnahme- und Versandzeiten und die Angaben zur Befundübermittlung auf die einzelne Ärztin oder den einzelnen Arzt zurückführbar sein müssen. Durch bestimmte Anforderungen an eine Genehmigung für die Laborleistung werden bestimmte Strukturparameter im Zeitpunkt der Genehmigungserteilung geprüft.

Seit 2011 übermitteln die Screeninglabore die Daten an die DGNS zur Erstellung des nationalen Screeningreports. Sie stellen der DGNS freiwillig mehr differenzierte kumulative Daten und pseudonymisierte Einzeldatensätze zur Verfügung, als die in der Kinder-Richtlinie

geforderten Angaben. Für die Verbesserung der Qualitätssicherung des Neugeborenen-Screenings ist eine einheitliche Datenübermittlung über alle am Screening beteiligten Labore Voraussetzung für einen aussagekräftigen Qualitätsbericht. Im Ergebnis der Beratungen sieht der G-BA in seinen Regelungen eine weitergehende Differenzierung der QS-Parameter vor sowie notwendige Definitionen. Diese Änderungen bilden eine verbesserte Grundlage für die Überprüfung der Einhaltung der Qualität. Mit dieser Beschlussfassung werden weitere Qualitätsparameter in die Kinder-Richtlinie aufgenommen, um die Prozess- sowie Ergebnisqualität bestmöglich abzubilden. Neben den Angaben zum Labor, insbesondere zu den eingesetzten Analyseverfahren, zur Qualität der Filterpapierkarten, zu Grenzwerten und Zielparametern werden differenzierte Daten zu den Prozesszeiten, den Gesamtzahlen, den Recall-Raten, den Screeningbefunden

Position GKV-SV/DKG	**Position KBV/KZBV/PatV**
sowie zu falsch-negativen Befunde erfasst. Ziel des Neugeborenen-Screenings ist es im Sinne der sekundären Prävention durch eine möglichst frühzeitige Behandlung, die eine Medikamentengabe oder andere Präventivmaßnahmen umfassen kann, die Ausprägung von Symptomen der Erkrankung zu verhindern. Daher ist bei Hinweisen, dass der Behandlungsbeginn häufig erst verspätet erfolgt, eine anlassbezogene Evaluation erforderlich. So können systematisch Daten zum Behandlungsbeginn erhoben und die Ergebnisqualität zuverlässig bewertet werden.	einschließlich der Kenntnisse zu den Zeitpunkten einer eingeleiteten Behandlung sowie zu falsch-negativen Befunde erfasst. Ziel des Neugeborenen-Screenings ist es im Sinne der sekundären Prävention durch eine möglichst frühzeitige Behandlung, die eine Medikamentengabe oder andere Präventivmaßnahmen umfassen kann, die Ausprägung von Symptomen der Erkrankung zu verhindern. Daher ist es im Sinne der Evaluation der Ergebnisqualität eines Screenings sinnvoll auch Daten zur Behandlung zu erfassen.

Diese patientenanonymisierten Daten werden zukünftig auf der Grundlage der Kinder-Richtlinie für die Erstellung eines Screeningreports von den Laboren an die unabhängige wissenschaftliche Institution übermittelt.

Um die Befundmitteilung innerhalb von 72 Stunden zu ermöglichen, wurden zeitliche Präzisierungen mit dem Ziel vorgenommen, eine medizinisch erforderliche Abklärung und ggf. Therapieeinleitung zeitnah an das Screening anzuschließen. So hat die ärztliche Person, die das Screening veranlasst dafür Sorge zu tragen, dass die Blutprobe nach Probenabnahme innerhalb von 24 Stunden versandt wird.

Der G-BA ist fortwährend gehalten, den Stand der medizinischen Erkenntnisse zu wahren und zu prüfen, sodass auch die Analyseverfahren für das Neugeborenen-Screenings diese Standards erfüllen müssen. Die in Abschnitt III. Nummer 4 GEKO-RL normierte Vorgaben wurden aus fachlicher Sicht mit Blick auf deren Einhaltung überprüft. So wird für die Zielerkrankung Adrenogenitales Syndrom zur Verbesserung der Ergebnisqualität ein 2nd-tier Analyseverfahren eingeführt. Des Weiteren können für die laborinterne Validierung der Analyseverfahren (Überprüfung von Grenzwerten) zukünftig Daten der Abklärungsdiagnostik mitverwendet werden. Beide Änderungen führen zur Verringerung der Recall-Raten. Dadurch werden nicht notwendige Wiedereinbestellungen von Eltern mit ihren Neugeborenen in

dieser sensiblen Zeit kurz nach der Geburt reduziert und damit eine unnötige Beunruhigung vermieden.

2.2.4 Angemessene Rück- und Informationsmöglichkeit bei einer qualifizierten ärztlichen Person

Abschnitt III. Nummer 5 d GEKO-RL besagt, dass bei der genetischen Reihenuntersuchung während des gesamten Ablaufs eine angemessene Informations- und Rückfragemöglichkeit bei einer dafür qualifizierten ärztlichen Person zu gewährleisten ist.

Bislang sind bereits die Kontaktdaten des Labors, welches die Blutprobe analysiert, im Untersuchungsheft für Kinder vom Einsender zu dokumentieren. Einen Hinweis zu möglichen Kontaktdaten wurde in die Elterninformation zum Screening aufgenommen. Des Weiteren werden bei einem positiven Screeningbefund einwilligungsbasiert die Kontaktdaten und der Befund der ausgewählten spezialisierten Einrichtung von der ärztlichen Person im Labor an die Eltern übermittelt.

Position GKV-SV/DKG	**Position KBV/KZBV/PatV**
Die spezialisierte Einrichtung wird die Eltern für eine zeitnahe Terminierung der Abklärungsdiagnostik kontaktieren.	Zusätzlich wird eine ärztliche Person dieser spezialisierten Einrichtung in Zukunft die Eltern für eine zeitnahe Terminierung der Abklärungsdiagnostik kontaktieren.

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	**Position PatV**
Kein Text	und gleichzeitig für Fragen und ergänzende Informationen zu der Zielerkrankung, zu der ein auffälliger Befund vorliegt, zur Verfügung stehen. Mit diesem Vorgehen werden die Ausführungen der GEKO in ihrem vierten Tätigkeitsbericht bezüglich der Vorteile einer schnellen Kontaktaufnahme durch Experten der Zielerkrankung aufgegriffen: Die Eltern werden „kompetent über die Wahrscheinlichkeit einer Erkrankung und die Erkrankung selbst informiert werden… und [können] direkt Fragen dazu stellen“ (Vierter Bericht gemäß § 23 Absatz 4 Gendiagnostikgesetz (GenDG), S. 34).

Des Weiteren wird in einer Abbildung in der Elterninformation der Ablauf, die daran beteiligten Institutionen sowie die jeweilige Rückfragemöglichkeit dargestellt. Somit wird eine angemessene Rück- und Informationsmöglichkeit bei einer qualifizierten ärztlichen Person ermöglicht.

2.2.5 Umsetzung der Anforderungen an die Evaluation

Die GEKO-RL regelt in Abschnitt III. Nummer 7, dass nach Einführung oder erheblicher Änderung einer genetischen Reihenuntersuchung eine Evaluation der Wirksamkeit hinsichtlich Morbidität und Mortalität auf Grund der betreffenden Zielkrankheit und genetischen Eigenschaft nach einem angemessenen Zeitraum vorzusehen ist, um die genetischen Reihenuntersuchungen ggf. zu optimieren bzw. gar zu beenden. Die Ergebnisse sind öffentlich zugänglich zu machen.

Der G-BA beauftragt eine unabhängige wissenschaftliche Institution mit der Erstellung eines jährlichen Screeningreports. Als Grundlage für die regelmäßige Überprüfung des Neugeborenen-Screenings dienen die in der Kinder-Richtlinie definierten Daten für die Erhebung der Qualitätssicherung. Nach Einführung neuer Zielkrankheiten in das erweiterte Neugeborenen-Screening werden die entsprechenden Daten einheitlich erhoben, ausgewertet und im Screeningreport dargestellt. Ergeben sich aus dem jährlichen Screeningreport Evaluationsfragestellungen so prüft der G-BA die Möglichkeit einer anlassbezogenen Evaluation. Die Durchführung einer anlassbezogenen Evaluation wird an eine dafür qualifizierte unabhängige wissenschaftliche Institution vergeben. Die Evaluationsberichte werden auf der Internetseite des G-BA veröffentlicht. Die Empfehlungen dieser Abschlussberichte bilden eine Grundlage, einen Anpassungsbedarf der Regelungen zu prüfen.

2.2.6 Regelung über die Veröffentlichung der Qualitätsberichte der Labore und ggf. Erweiterung der Daten im Qualitätsbericht.

Laut Abschnitt III. Nummer 6c der GEKO-RL sind Qualitätsberichte regelmäßig zu erstellen und öffentlich zugänglich zu machen, wobei diese als Grundlage für eine Optimierung der Abläufe dienen sollen.

Auf der Grundlage eines jährlichen Screeningreports, der auf der Internetseite des G-BA veröffentlicht wird, soll eine regelmäßige Überprüfung hinsichtlich der Struktur- und Prozessqualität vorgenommen werden. Die Daten für die Erhebung der QS-Parameter wurden vom G-BA weiter differenziert und definiert (vgl. Abschnitt 2.2.2). Zum Zwecke der einheitlichen Dokumentation soll eine unabhängige wissenschaftliche Institution, die die Datenauswertung für den G-BA durchführt, eine detaillierte Vorlage (i.S. einer Eingabemaske für die zu übermittelnden Daten) den Laboren für die Datenübermittlung zur Verfügung stellen. Der jährliche Screeningreport enthält die Daten aus dem vorletzten Jahr.

2.2.7 Änderung des Mitteilungswegs für das Mukoviszidose-Screening

Sofern es geboten erscheint, werden das erweiterte Neugeborenen-Screening und das Mukoviszidose-Screening einheitlich geregelt. Begründet wird dies damit, dass rund 98 % der Frauen sich für eine Geburt im Krankenhaus entscheiden. In Deutschland werden ca. 750.000 Kinder pro Jahr geboren[5], entsprechend sind es 15.000 Geburten außerhalb einer Klinik. Bei 150 bis 200 aller Neugeborenen wird die Erkrankung Mukoviszidose diagnostiziert[6]. Die Inzidenz liegt in Deutschland bei 1:3.300 bis 1:4.800 Neugeborenen[7]. Im Screeningreport der DGNS wurden 2020 146 Kinder mit Mukoviszidose sicher diagnostiziert[8]. Das Screening auf Mukoviszidose erfolgt in der Regel zum selben Zeitpunkt und aus derselben Blutprobe wie das erweiterte Neugeborenen-Screening. Daraus leitet sich ab, dass bei ca. 2 % der Geburten eine

[5] Geburten in Deutschland - Statistisches Bundesamt (destatis.de)
[6] Mukoviszidose – Was Eltern darüber wissen sollten — Patienten-Information.de
[7] Mukoviszidose (aerzteblatt.de)
[8] DGNS-Screeningreport-d_2020.pdf (screening-dgns.de)

separate Blutabnahme für das Mukoviszidose-Screening im Rahmen der Früherkennungsuntersuchung U2 in einer Kinder- und Jugendarztpraxis erfolgen kann. (Vergleiche hierzu auch die Ausführungen in Abschnitt 2.1 zum Medizinischen Hintergrund.) Daraus kann geschlossen werden, dass in 98 % des Neugeborenen-Screenings die Befundmitteilung von der ärztlichen Person im Labor direkt an die Eltern erfolgen wird, was auch die Übermittlung eines auffälligen Befunds auf Mukoviszidose einschließt. In nur 2 % der Fälle, was ca. 3-4 Neugeborene pro Jahr betrifft, würde ein separater Mitteilungsweg – vom Laborarzt über die einsendende Ärztin oder den einsendenden Arzt erfolgen. Da dies dann nicht mehr der regelhaften Praxis entsprechen soll, wird ein erhöhtes Risiko darin gesehen, dass auffällige Befunde zu spät oder auch gar nicht übermittelt werden, wodurch die Gesunderhaltung des Kindes mit einem auffälligen Befund für Mukoviszidose gefährdet ist. Des Weiteren wird mit der Änderung des Mitteilungswegs die Erwartung verbunden, dass eine Senkung der „lost to follow-up“ Rate[9] erreicht wird. Aus einer aktuellen Publikation[10] zu Daten zum Mukoviszidose-Screening in Deutschland geht hervor, dass seit dem Jahr 2019 von 475 auffälligen Screeningbefunden, in 29 Fällen keine Abklärungsdiagnostik stattgefunden hat. Dies entspricht einer „lost-to-follow-up“-Rate von 6,1%. Ein Grund dafür kann sein, dass die abklärenden Einrichtungen bislang auf freiwilliger Basis die Abklärungsbefunde an die Screeninglabore gemeldet haben.

3. Stellungnahmeverfahren

[*wird noch ergänzt*]

4. Bürokratiekostenermittlung

[*wird noch ergänzt*]

5. Verfahrensablauf

Datum	Gremium	Beratungsgegenstand/Verfahrensschritt
16.07.2020		Inkrafttreten der revidierten Fassung der Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 GenDG
26.11.2020	UA MB	Austausch zum weiteren Vorgehen
25.02.2021	UA MB	Empfehlung an das Plenum zur Einleitung der Beratungen, Beauftragung AG mit Durchführung Expertenanhörung
18.03.2021	Plenum	Beschluss zur Einleitung des Beratungsverfahrens und Bekanntmachung Beratungsthema
26.10.2023	UA MB	Vorlage der Beschlussempfehlung, Festlegung der am Stellungnahmeverfahren zu beteiligenden Fachgesellschaften und Einleitung des

[9] Deutsch: Der Nachbeobachtung verloren gegangen
[10] s00103-023-03778-1.pdf (springer.com)

		Stellungnahmeverfahrens gemäß §§ 91 Absatz 5 sowie 92 Absatz 7d SGB V
TT. Monat JJJJ	UA MB	Mündliche Anhörung und Würdigung der schriftlichen Stellungnahmen, Würdigung der mündlichen Stellungnahmen, Abschluss der vorbereitenden Beratungen, Beschlussempfehlung
TT. Monat JJJJ	Plenum	Beschlussfassung
TT. Monat JJJJ		Mitteilung des Ergebnisses der gemäß § 94 Absatz 1 SGB V erforderlichen Prüfung des Bundesministeriums für Gesundheit
TT. Monat JJJJ		Veröffentlichung des Beschlusses im Bundesanzeiger
TT. Monat JJJJ		Inkrafttreten des Beschlusses

6. Fazit

[*wird noch ergänzt*]

Berlin, den TT. Monat 2023

Gemeinsamer Bundesausschuss
gemäß § 91 SGB V
Der Vorsitzende

Prof. Hecken

Stand: 27.10.2023

Gemeinsamer Bundesausschuss

Anlage zu den Beschlussunterlagen: Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

Auszug der Kinder-Richtlinie
in der Fassung vom 18. Juni 2015
veröffentlicht im Bundesanzeiger AT 18.08.2016 B1

zuletzt geändert am 12. Mai 2023
veröffentlicht im Bundesanzeiger AT 12.07.2023 B2
in Kraft getreten am 13. Juli 2023

Inhalt

C. Spezielle Früherkennungsuntersuchungen 4

I. Erweitertes Neugeborenen-Screening 4

1. Allgemeine Bestimmungen 4
§ 13 Allgemeines 4
§ 14 Geltungsbereich 4
§ 15 Anspruchsberechtigung 4
§ 16 Aufklärung und Einwilligung 4
§ 17 Zielkrankheiten und deren Untersuchung 5
2. Verfahren 7
§ 18 Grundsätze des Screening-Verfahrens 7
§ 19 ~~Durchführungsverantwortung~~ Verantwortlichkeiten 7
§ 20 Zeitpunkt der Probenentnahmen 8
§ 21 Probenentnahme, ~~und Probenbearbeitung~~ Bearbeitung und Dokumentation ... 9
§ 22 Befundübermittlung 9
§ 22a Befundweitergabe 11

3. Genehmigung und Qualitätssicherung für Laborleistungen 12
§ 23 Genehmigung für Laborleistungen 12
§ 24 Qualifikation der Laborärztin/des Laborarztes 13
§ 25 Anforderungen an die Labore 14
§ 26 Qualitätssicherung 14
§ 27 Dokumentation der Laborleistungen 17
§ 28 ~~Anpassung~~ Evaluation 17

Anlage 3 Kinder-RL Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening 18

C. Spezielle Früherkennungsuntersuchungen 24

II. Screening auf Mukoviszidose 24

1. Allgemeine Bestimmungen 24
§ 29 Allgemeines 24
§ 30 Geltungsbereich 24
§ 31 Anspruchsberechtigung 24
§ 32 Aufklärung und Einwilligung 24
§ 33 Untersuchungsmethode 25
2. Verfahren 26
§ 34 Grundsätze des Screening-Verfahrens 26
§ 35 D~~urchführungsverantwortung~~ Verantwortlichkeiten 26
§ 36 Probenentnahme und Probenbearbeitung 26
§ 37 Befundübermittlung 27
§ 37a Befundweitergabe nach Abklärungsdiagnostik 28
§ 37b Erinnerungsmanagement 29
3. Genehmigung und Qualitätssicherung für Laborleistungen 29
§ 38 Genehmigung für Laborleistungen 29
§ 39 Anforderungen an die Labore 29
§ 40 Qualitätssicherung 30
§ 41 Dokumentation 31
§ 42 Evaluation 31

Anlage 2 der Kinder-RL Elterninformation zum Screening auf Mukoviszidose 32

Gemeinsamer Bundesausschuss

C. Spezielle Früherkennungsuntersuchungen

I. Erweitertes Neugeborenen-Screening

1. Allgemeine Bestimmungen

§ 13 Allgemeines

(1) Das nach dieser Richtlinie durchzuführende erweiterte Neugeborenen-Screening dient der Früherkennung von angeborenen Stoffwechseldefekten, endokrinen Störungen und Defekten des Blutsystems, Immunsystems und neuromuskulären Systems bei Neugeborenen, die die körperliche und geistige Entwicklung der Kinder in nicht geringfügigem Maße gefährden. Durch das Screening soll eine unverzügliche Therapieeinleitung im Krankheitsfall ermöglicht werden.

(2) Das Screening umfasst ausschließlich die in § 17 als Zielkrankheiten aufgeführten Stoffwechseldefekte, endokrinen Störungen und Defekte des Blutsystems, Immunsystems und neuromuskulären Systems.

§ 14 Geltungsbereich

Die Richtlinie gilt auf Grundlage von § 26 des SGB V für alle zu Lasten der gesetzlichen Krankenversicherung durchgeführten Neugeborenen-Screenings, unabhängig davon, welcher Leistungserbringer sie einleitet oder erbringt.

§ 15 Anspruchsberechtigung

Neugeborene haben Anspruch auf Teilnahme am erweiterten Neugeborenen-Screening entsprechend dieser Richtlinie.

§ 16 Aufklärung und Einwilligung

(1) Die ~~Eltern~~ Personensorgeberechtigten (im Folgenden „Eltern“ genannt) des Neugeborenen sind vor der Durchführung des Screenings eingehend und mit Unterstützung eines Informationsblatts entsprechend Anlage 3 durch die gemäß § 19 Absatz 1 verantwortliche Ärztin oder den verantwortlichen Arzt ~~(§ 19 Absatz 1)~~ aufzuklären. Wird die Geburt durch eine Hebamme ~~oder einen Entbindungspfleger~~ geleitet, kann die Aufklärung durch diese erfolgen, wenn die Rückfragemöglichkeit an eine Ärztin oder einen Arzt gewährleistet ist. Die Inhalte der Aufklärung sind vor der Untersuchung zu dokumentieren.

(2) Zu Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung gilt § 9 Gendiagnostikgesetz (GenDG). Die Aufklärung umfasst insbesondere Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen

Untersuchung. Die Gendiagnostik-Kommission kann diese Inhalte in Richtlinien nach § 23 Absatz 2 Nummer 3 GenDG konkretisieren. Den Eltern ist vom Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat (im Folgenden „Einsender“ genannt) der Name des beauftragten Labors schriftlich im Untersuchungsheft für Kinder auszuhändigen, mit der Aufforderung den Labornamen bei weiteren erforderlichen Laboruntersuchungen der veranlassenden Ärztin oder dem veranlassenden Arzt mitzuteilen.

(3) Nach der Aufklärung ist eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen. Die ~~Personensorgeberechtigten~~ Eltern können auf die Bedenkzeit verzichten, so dass unmittelbar nach der Aufklärung die Einwilligung eingeholt und Blut abgenommen werden kann. Die Einwilligung umfasst den Umfang der genetischen Untersuchung und den Umfang der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden und zu verarbeitenden personenbezogenen Daten sowie die Befundübermittlung von der Laborärztin oder vom Laborarzt an die Eltern gemäß § 22 Absatz 1. Die Einwilligung hat gegenüber der Person zu erfolgen, die die Aufklärung nach Absatz 1 durchgeführt hat und ist mit der Unterschrift zumindest eines Elternteiles ~~(Personensorgeberechtigten)~~ zu dokumentieren. Die Eltern erklären mit ihrer Einwilligung zum Screening, dass personenbezogene Daten an ~~die Labore~~ das Labor übermittelt werden dürfen und dass die Unterrichtung und Befundübermittlung an sie durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgt. Als Nachweis der vorliegenden Einwilligung gegenüber dem durchführenden Labor gilt ~~auch~~ das Ankreuzen des entsprechenden Feldes auf der Filterpapierkarte. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden.

(4) Die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme derselbigen mit den Eltern gemäß § 22a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 22 b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit ausdrücklicher Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern und nach Mitteilung eines auffälligen Befundes erfolgen. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden.

§ 17 Zielkrankheiten und deren Untersuchung

(1) Im erweiterten Neugeborenen-Screening wird ausschließlich auf die nachfolgenden Zielkrankheiten gescreent:

1. Hypothyreose
2. Adrenogenitales Syndrom (AGS)
3. Biotinidasemangel
4. Galaktosämie
5. Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA)
6. Ahornsirupkrankheit (MSUD)
7. Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD)
8. Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (LCHAD)

9. Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (VLCAD)
10. Carnitinzyklusdefekte
    a) Carnitin-Palmitoyl-Transferase-I-Mangel (CPT-I)
    b) Carnitin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel (CPT-II)
    c) Carnitin-Acylcarnitin-Translocase-Mangel
11. Glutaracidurie Typ I (GA I)
12. Isovalerianacidämie (IVA)
13. Tyrosinämie Typ I
14. Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)
15. Sichelzellkrankheit
16. 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie (SMA)

(2) Das Screening auf die Zielkrankheiten der Nummern 1 bis 4 erfolgt mit konventionellen Laboruntersuchungsverfahren (Nummer 1 und 2 mittels immunometrischer Teste [Radioimmunoassays/Fluoroimmunoassays], Nummer 3 mittels eines photometrischen Tests, Nummer 4 mittels eines photometrischen und fluorometrischen Tests). Für das Screening auf die Zielkrankheit Nummer 2 erfolgt nach einem ersten auffälligen Befund, zur nochmaligen Überprüfung dieses Befundes aus der ersten Trockenblutkarte die Ermittlung eines Steroidprofils mittels Tandemmassenspektrometrie. Das Screening auf die Zielkrankheiten der Nummern 5 bis 13 wird mittels der Tandemmassenspektrometrie und auf die Zielerkrankung Nummer 14 mittels quantitativer oder semi-quantitativer Polymerase Chain Reaction (PCR) durchgeführt. Das Screening auf die Zielerkrankung Nummer 15 wird mit den Messmethoden Tandemmassenspektrometrie, Hochleistungsflüssigkeitschromatographie oder Kapillarelektrophorese durchgeführt. Das Screening auf die Zielerkrankung Nummer 16 erfolgt mittels PCR zum Nachweis einer homozygoten SMN 1-Gen-Deletion. Für das SCID- und SMA-Screening können sowohl Testverfahren in Form von CE- zertifizierten Medizinprodukten als auch sogenannte hausinterne Standardprozeduren ("In-house SOPs") zur Anwendung kommen. Die Anwendung von hausinternen Standardprozeduren als Messverfahren setzt voraus, dass diese einer Qualitätssicherung in Form von Ringversuchen unterliegen.

(3) Die Untersuchung weiterer, nicht in Absatz 1 genannter Krankheiten ist nicht Teil des Screenings. Daten zu solchen Krankheiten sind, soweit technisch ihre Erhebung nicht unterdrückt werden kann, unverzüglich zu vernichten. Deren ~~Nutzung, Speicherung oder Weitergabe~~ Verarbeitung ist nicht zulässig. Die im Rahmen des Screenings erhobenen Daten dürfen ausschließlich zu ~~dem~~ den Zwecken verwendet werden, die vorgenannten Zielkrankheiten zu erkennen und zu behandeln sowie für die Qualitätssicherung des jeweiligen Analyseverfahrens des beauftragten Labors, um falsch positive und falsch negative Screeningbefunde zu verringern.

2. Verfahren

§ 18 Grundsätze des Screening-Verfahrens

(1) Der Erfolg des Screenings ist insbesondere abhängig von der Zuverlässigkeit der Befundergebnisse und der Schnelligkeit, mit der in Verdachtsfällen die Abklärungsdiagnostik durchgeführt und die therapeutischen Maßnahmen eingeleitet werden.

(2) Zur Überprüfung ~~zuverlässigen Diagnose ist bei~~ einem~~m~~s ersten auffälligen Befundes, der durch eine interne Validierungsuntersuchung aus der ersten Trockenblutkarte bestätigt wurde, ist eine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte (Kontrollkarte) durchzuführen. Das Verfahren und die Verantwortlichkeiten sind dabei die gleichen wie bei der Erstbefundung. Ergibt auch die zweite Untersuchung einen auffälligen Befund, ist eine dem ~~Befund~~ positiven Screeningbefund angemessene unverzügliche Abklärung und gegebenenfalls Therapieeinleitung zu veranlassen. Nach Vorliegen eines abschließenden Ergebnisses (nach Kontrolle des auffälligen Erstbefundes in einer erneuten Blutprobe) soll eine genetische Beratung durch einen dafür qualifizierten Arzt/eine dafür qualifizierte Ärztin angeboten werden, außer es liegt ein eindeutig negatives Ergebnis vor.

(3) Abweichend von Absatz 2 Satz 1 erfolgt im Rahmen der ersten Laboruntersuchung für die Zielkrankheit Adrenogenitales Syndrom nach § 17 Absatz 1 Nummer 2 nach einem ersten auffälligen Befund, zur nochmaligen Überprüfung dieses Befundes aus der ersten Trockenblutkarte die Laboranalyse gemäß § 17 Absatz 2 Satz 2. Wird der erste auffällige Befund durch eine interne Validierungsuntersuchung bestätigt, ist eine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte durchzuführen und Absatz 2 findet im Übrigen Anwendung.

(~~3~~ 4) Abweichend von Absatz 2 ist für die Zielerkrankungen Sichelzellkrankheit und 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie gemäß § 17 Absatz 1 Nummer 15 und 16 oder wenn bereits nach der ersten Laboruntersuchung aus laborärztlicher Sicht ein hochgradiger Krankheitsverdacht besteht, keine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte, sondern lediglich eine interne Validierungsuntersuchung aus der ersten Trockenblutkarte durchzuführen. Ist die~~se~~ Validierung ebenfalls auffällig, gilt das Screening als positiv und es ist eine dem positiven Screeningbefund angemessene unverzügliche Abklärungsdiagnostik und gegebenenfalls Therapieeinleitung zu veranlassen. Nach Vorliegen eines positiven Screening~~ergebnisses~~befundes soll eine genetische Beratung durch eine dafür qualifizierte Ärztin/einen dafür qualifizierten Arzt angeboten werden.

(~~4~~ 5)

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	Position PatV
Zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes sollen nicht mehr als 72 Stunden liegen.	Sicherzustellen ist, dass ~~Z~~ zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes ~~sollen~~ nicht mehr als 72 Stunden liegen.

§ 19 ~~Durchführungsverantwortung~~ Verantwortlichkeiten

(1) Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und Probenübermittlung

an das Labor ~~die Durchführung des Screenings~~ verantwortlich. Er ~~Der Leistungserbringer (im Folgenden „Einsender“ genannt)~~ hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen.

(2) Wurde die Geburt durch eine Hebamme ~~oder einen Entbindungspfleger~~ verantwortlich geleitet, so soll sie/er in gegenseitigem Einvernehmen eine gemäß Absatz 1 verantwortliche Ärztin/einen verantwortlichen Arzt benennen. Ist eine Benennung ausnahmsweise nicht möglich, ~~hat~~ haben die Hebammen~~/der Entbindungspfleger~~, ~~das Screening~~ die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und Probenübermittlung an das Labor in eigener Verantwortung durchzuführen, wenn die Rückfragemöglichkeit an eine Ärztin/einen Arzt gewährleistet ist.

3) ~~Durch~~ Die Probenübermittlung erfolgt an eine/n nach § 23 berechtigte/n Laborärztin/Laborarzt, die/der ~~wird dieser/diesem~~ die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 17 und im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16 die Befundübermittlungen an die Eltern nach § 22 sowie die Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 sowie an die spezialisierte Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 22a Absatz 1 und 2 trägt ~~übertragen~~.

4) ~~Auch ohne Durchführungsverantwortung nach Absatz 1 hat sich~~ Die/der die U2-Früherkennungsuntersuchung beim Neugeborenen durchführende Ärztin/Arzt hat sich bei der Untersuchung zu vergewissern, dass die Entnahme der Blutprobe für das erweiterte Neugeborenen-Screening dokumentiert wurde. Ist das Screening nicht dokumentiert, so hat sie/er das Screening nach dieser Richtlinie anzubieten.

§ 20 Zeitpunkt der Probenentnahmen

(1) Der optimale Entnahmezeitpunkt ist das Alter von 48 bis 72 Lebensstunden. Die Blutprobe soll nicht vor vollendeten 36 und nicht nach 72 Lebensstunden entnommen werden. In diesem Zeitfenster versäumte Probenentnahmen müssen unverzüglich nachgeholt werden.

(2) Bei Entlassung vor vollendeten 36 Lebensstunden oder Verlegung soll eine erste Probe entnommen werden. Ein früherer Untersuchungszeitpunkt als 36 Lebensstunden erhöht das Risiko von falsch-negativen und falsch-positiven Befunden. Bei Entlassung vor 36 Lebensstunden müssen die Eltern ~~(Personensorgeberechtigten)~~ daher über die Notwendigkeit eine~~r~~s termingerechten ~~zweiten Laboruntersuchung~~ Zweitscreenings informiert werden.

(3) Die erste Probenentnahme soll unabhängig von der Lebensstunde vor einer Transfusion, Kortikosteroid- oder Dopamintherapie durchgeführt werden.

(4) Bei sehr unreifen Neugeborenen (Geburt vor vollendeten 32 Schwangerschaftswochen) muss außer dem Erstscreening nach Absatz 1 ein abschließendes Zweitscreening in einem korrigierten Alter von 32 Schwangerschaftswochen erfolgen.

(5) Soweit die Eltern nicht ihre Einwilligung verweigern, ist das Labor der ersten Untersuchung auch für die weiteren Untersuchungen nach § 17 zu beauftragen.

§ 21 Probenentnahme, ~~und Probenbearbeitung~~ Bearbeitung und Dokumentation

(1) Bei der Probengewinnung wird natives Venen- oder Fersenblut entnommen, auf speziell dafür vorgesehenes Filterpapier (Filterpapierkarte) aufgetropft und bei Raumtemperatur getrocknet. Die Berechtigung zur Blutentnahme richtet sich nach dem Berufsrecht des jeweiligen Leistungserbringers.

(2) Die Probenentnahme, die Angaben zum Neugeborenen und das Datum der Versendung der Blutprobe sind auf der Filterpapierkarte gemäß Anlage 4 und in geeigneter Weise auch im Untersuchungsheft für Kinder zu dokumentieren, um die Überprüfung der erfolgten Blutentnahme im Rahmen der U2-Früherkennungsuntersuchung zu ermöglichen.

(3) Durch Festlegung geeigneter Maßnahmen ist die eineindeutige Probenzuordnung zum Neugeborenen sicher zu stellen.

(4) Die Filterpapierkarte ist an eine/einen zur Durchführung der notwendigen Laborleistungen nach § 23 berechtigte Ärztin/berechtigten Arzt zu senden.

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	Position PatV
(5) Um die Übermittlung eines auffälligen Befundes an die Eltern innerhalb von 72 Stunden ab Probenabnahme zu erreichen,	
soll	ist
der Versand der Probe ab Probenabnahme innerhalb von 24 Stunden	
erfolgen.	sicherzustellen.

~~Das Entnahme-Datum soll zugleich Proben-Versand-Datum sein.~~

(6) Die Ablehnung des Screenings oder der Tod des Neugeborenen vor einer möglichen ersten Blutentnahme nach § 20 sind auf leeren Filterpapierkarten zu dokumentieren und an das Screeninglabor zu senden.

(7) Die Laborärztin oder der Laborarzt bestätigt dem Einsender den Eingang der Blutprobe.

§ 22 Befundübermittlung

(1) Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor einen auffälligen Befund ergibt, sind die Eltern zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes und zur Gewährleistung einer schnellstmöglichen weiteren Diagnostik unverzüglich durch die/den für die Befundübermittlung verantwortliche Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt, mündlich sowie schriftlich, zu unterrichten. Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 16 Absatz 3 Satz 3 Voraussetzung. Die Eltern sind zur Veranlassung der Entnahme einer weiteren Blutprobe oder zur weiteren Abklärung gemäß § 18 aufzufordern. Bei der Befundübermittlung durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich und mit Bezug auf die befundete Zielkrankheit hinzuweisen. Die Eltern sind über die nächsterreichbaren, auf die jeweilige Zielerkrankung spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit sowie deren Kontaktdaten mit Telefonnummern zu informieren.

(2) Nur für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Unterrichtung im Krankenhaus behandelt wird, wird abweichend von Absatz 1 zusätzlich zu den Eltern auch die oder der dort behandelnde Ärztin oder Arzt über den auffälligen Befund unterrichtet. Sie oder er ist zur Veranlassung der Entnahme einer weiteren Blutprobe oder zur weiteren Abklärung gemäß § 18 aufzufordern. Es gilt § 16 Absatz 4. Der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt sind auch Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) zu den nächsterreichbaren auf die jeweilige Zielerkrankung spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit mitzuteilen.

~~(1) Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor den Verdacht auf das Vorliegen einer der Zielkrankheiten ergibt, ist der Einsender unverzüglich zu unterrichten und – mit Ausnahme im Fall des Screenings auf Sichelzellkrankheit und 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie nach § 17 Absatz 1 Nummer 15 und 16 – zur Veranlassung der Entnahme einer Kontrollblutprobe aufzufordern. Dabei ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich und mit Bezug auf die befundete Zielkrankheit hinzuweisen. Derm Einsender ist zu empfehlen soll schnellstmöglich Kontakt zu den Eltern aufzunehmen. Außerdem sind ihm Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) zu den nächsterreichbaren Zentren mit pädiatrischen Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen oder Hämatologen sowie spezialisierten immunologischen oder neuromuskulären Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit mitzuteilen. § 20 Absatz 5 gilt entsprechend.~~

(~~2~~3) Datum und Uhrzeit der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind durch die Laborärztin oder den Laborarzt zu dokumentieren.

(~~3~~4) Für ihre Erreichbarkeit zum Zeitpunkt der möglichen Befundübermittlung sind die Telefonnummern und Adressen ~~des Einsenders und~~ der Eltern ~~(Personensorgeberechtigte)~~ auf einem abtrennbaren Teil der Filterpapierkarte anzugeben. Die schriftliche Einwilligung der ~~Personensorgeberechtigten~~ Eltern gemäß § 16 umfasst grundsätzlich die ~~Übermittlung~~ Verarbeitung der personenbezogenen Daten, insbesondere der Telefonnummer und Adresse, zum Zwecke der unmittelbaren Kontaktaufnahme im Sinne von Absatz ~~4~~ 1. Nach abgeschlossener Diagnostik, Befundübermittlung und Abrechnung sowie eventueller Abklärungsdiagnostik sind die Kontaktdaten unverzüglich zu löschen und die weiteren personenbezogenen Daten zu pseudonymisieren.

~~(4) Bei pathologischen Befunden positivem Screeningbefund erfolgt eine unverzügliche Befundweitergabe, mündlich und schriftlich, von der Laborärztin/vom Laborarzt an den Einsender. Im Falle der Nichterreichbarkeit des verantwortlichen Einsenders ist die Laborärztin/der Laborarzt berechtigt, den Befund unmittelbar den Eltern Personensorgeberechtigten mitzuteilen, wenn dies zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes erforderlich ist und wenn deren schriftliche Einwilligung vorliegt. Die Laborärztin/der Laborarzt hat den Befund entsprechend Absatz 5 mitzuteilen.~~

~~(5) Der Einsender informiert unverzüglich die Eltern (Personensorgeberechtigten). Dabei ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich hinzuweisen. Datum und Uhrzeit der Screeningbefundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind zu dokumentieren. Außerdem sind den Eltern Personensorgeberechtigten Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) mit pädiatrischen Einrichtungen mit Zielerkrankung spezifischer Spezialisierung auf Stoffwechselerkrankungen, Endokrinologie oder Hämatologie sowie Immunologie oder neuromuskulären Erkrankungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit~~

~~mitzuteilen. zu den nächsterreichbaren Zentren mit pädiatrischen Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen oder Hämatologen sowie spezialisierten immunologischen oder neuromuskulären Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit mitzuteilen.~~

(~~6~~5) ~~Unauffällige Befunde werden dem Einsender schriftlich mitgeteilt.~~ Die Eltern ~~(Personensorgeberechtigten)~~ werden ohne Vorliegen eines auffälligen Befundes nur auf ihre ausdrückliche Nachfrage von der Laborärztin oder vom Laborarzt ~~Einsender~~ informiert.

§ 22a Befundweitergabe

(1) Mit der Mitteilung eines positiven Screeningbefundes nach § 22 Absatz 1 ist darauf hinzuweisen, dass eine Abklärungsdiagnostik durchzuführen ist. Die Eltern sind ergänzend darüber zu informieren, dass eine Befundweitergabe zum Zwecke der schnellen Terminvereinbarung für eine Abklärungsdiagnostik an eine entsprechende spezialisierte Einrichtung ihrer Wahl durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgen kann.

(2) Die Laborärztin oder der Laborarzt übermittelt den Befund an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung.

Position GKV-SV/DKG	Position KBV/KZBV/PatV
Die spezialisierte	Eine Ärztin oder ein Arzt der spezialisierten

Einrichtung kontaktiert die Eltern für die Vereinbarung eines Termins zur Abklärungsdiagnostik

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	Position PatV
.	und steht für Rückfragen der Eltern zum Verdacht auf die Zielkrankheit zur Verfügung.

(3) Die spezialisierte Einrichtung teilt nach Abschluss der Abklärungsdiagnostik den Befund dem für die erste Screeninguntersuchung zuständigen Labor zum Zwecke der Qualitätssicherung des Analyseverfahrens des Labors nach § 26 Absatz 3 mit. Die Befundweitergabe nach Satz 1 und eine dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit schriftlicher oder in elektronischer Form vorliegender Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern nach der Mitteilung des Ergebnisses der Abklärungsdiagnostik erfolgen.

Position GKV-SV/DKG	Position KBV/KZBV/PatV
Kein Text	(4) Im Falle eines positiven Abklärungsbefundes übermittelt die oder der für die Behandlung der Zielerkrankung zuständige Ärztin oder Arzt dem für die erste Screeninguntersuchung zuständigen Labor

	den Behandlungsstatus, soweit die Eltern nach vorheriger Information ihre Einwilligung in diese Verarbeitung der hierzu erforderlichen personenbezogenen Daten gegenüber ihr oder ihm erteilt haben.

§ 22b Erinnerungsmanagement

(1) Geht keine angeforderte Kontrollkarte im Labor ein, kontaktiert die Laborärztin oder der Laborarzt die Eltern um auf die Notwendigkeit der Abnahme einer Kontrollkarte hinzuweisen.

(2) Sind die Eltern nicht in der spezialisierten Einrichtung ihrer Wahl erschienen oder haben keinen Termin für die Abklärungsdiagnostik mit dieser vereinbart, meldet die spezialisierte Einrichtung dies unverzüglich an das für die erste Screeninguntersuchung zuständige Labor zurück. Hat die Laborärztin oder der Laborarzt keinen Befund der Abklärungsdiagnostik bis zu diesem Zeitpunkt der Rückmeldung erhalten, kontaktiert diese beziehungsweise dieser die Eltern, um nochmals auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen.

(3) Für die Verarbeitung der personenbezogenen Daten nach Absatz 1 und 2 ist eine Einwilligung nach § 16 Absatz 4 einzuholen.

3. Genehmigung und Qualitätssicherung für Laborleistungen

§ 23 Genehmigung für Laborleistungen

(1) Laborleistungen nach dieser Richtlinie dürfen nur nach Genehmigung der Kassenärztlichen Vereinigung erbracht und abgerechnet werden, in deren Gebiet die Laborärztin/der Laborarzt zur Teilnahme an der vertragsärztlichen Versorgung zugelassen oder ermächtigt ist. Voraussetzung für die Genehmigung ist, dass die beantragende Ärztin/der beantragende Arzt ihre/seine fachliche Qualifikation nach § 24 nachweist, die Voraussetzungen nach § 25 für das Labor belegt, in dem sie/er die Laborleistungen erbringen will und das Labor die Anforderungen nach § 5 Absatz 1 Satz 2 Nummer 1 bis 4 GenDG erfüllt.

(2) Die Genehmigung ist unter der Auflage zu erteilen, dass die Laborleistungen nach dieser Richtlinie in einem Labor erbracht werden, das die Voraussetzungen des § 25 erfüllt und die Ärztin/der Arzt den Verpflichtungen zur Qualitätssicherung nach § 26 nachkommt.

(3) Die Genehmigung ist zu versagen, wenn trotz Vorliegens der in Absatz 1 Satz 2 geforderten Nachweise erhebliche Zweifel an der qualitätsgesicherten Erbringung der Laborleistungen bestehen. Die Zweifel können sich insbesondere daraus ergeben, dass die Verpflichtungen zur Qualitätssicherung nach § 26 in erheblichem Umfang verletzt wurden oder die Laborleistungen aus derselben Blutprobe an verschiedenen Standorten erbracht werden sollen (Verbot des Probensplittings) und dadurch eine qualitätsgesicherte und zeitgerechte Erbringung der Laborleistungen nicht gewährleistet ist.

(4) Die zuständige Kassenärztliche Vereinigung muss vor der Erteilung der Genehmigung und kann nach der Genehmigung die Labore nach vorheriger Anmeldung und mit

Einverständnis einer/eines das Hausrecht ausübende/n Ärztin/Arztes begehen und auf das Vorliegen der Genehmigungsvoraussetzungen prüfen.

(5) Die Abrechnungsgenehmigung ist der/dem die Laborleistungen erbringende/n Ärztin/Arzt zu entziehen, wenn

– die Genehmigungsvoraussetzungen nach den Absätzen 1 und 3 nicht mehr vorliegen,

– die Auflagen nach Absatz 2 nicht erfüllt werden oder

– das Einverständnis zur Praxisbegehung versagt wird.

(6) Vor dem Entzug der Genehmigung und vor der Ablehnung des Antrags auf Erteilung einer Abrechnungsgenehmigung ist die Ärztin/der Arzt im Rahmen eines Kolloquiums anzuhören, und es soll eine angemessene Frist zur Beseitigung der Gründe für den Entzug der Abrechnungsgenehmigung gesetzt werden, die ein halbes Jahr nicht übersteigt. Satz 1 gilt nicht, wenn die Qualitätsmängel so gravierend sind, dass ein sofortiger Genehmigungsentzug geboten ist.

§ 24 Qualifikation der Laborärztin/des Laborarztes

(1) Die Erbringung der Laborleistungen nach dieser Richtlinie bedarf einer besonderen fachlichen Qualifikation der erbringenden Ärztin/des erbringenden Arztes, die sowohl spezielle Kenntnisse als auch Erfahrung in der Durchführung der Tandemmassenspektrometrie und der quantitativen oder semi-quantitativen PCR sowie zusätzlich der Hochleistungsflüssigkeitschromatographie oder der Kapillarelektrophorese, sofern das jeweilige Verfahren für das Screening auf die Zielerkrankung Sichelzellkrankheit gemäß § 17 Absatz 1 Nummer 15 eingesetzt wird, umfasst.

(2) Die besondere fachliche Qualifikation der Laborärztin/des Laborarztes gilt in der Regel als belegt, wenn sie/er

a) die Gebietsbezeichnung für Laboratoriumsmedizin führen darf oder über die Fachkunde Laboruntersuchung oder die Zusatz-Weiterbildung fachgebundene Labordiagnostik verfügt und

b) ihre/seine persönliche Erfahrung in der Erbringung der in Absatz 1 genannten Verfahren dadurch in geeigneter Weise belegt, dass sie/er entweder

- die Erbringung von jeweils 20 000 Tandemmassenspektrometrien und quantitativen oder semi-quantitativen PCR sowie zusätzlich von jeweils 20 000 Hochleistungsflüssigkeitschromatographien oder Kapillarelektrophoresen, sofern das jeweilige Verfahren für das Screening auf die Zielerkrankung Sichelzellkrankheit gemäß § 17 Absatz 1 Nummer 15 eingesetzt wird, für das Jahr glaubhaft macht, welches dem vorgesehenen Tag der Genehmigung vorausgeht, oder
- die regelmäßige Erbringung der im ersten Spiegelstrich genannten Verfahren über einen Zeitraum von zwei Jahren glaubhaft macht, welche dem vorgesehenen Tag der Genehmigung vorausgehen. Bestehen Zweifel an der persönlichen Erfahrung in der Erbringung von Tandemmassenspektrometrien, Hochleistungsflüssigkeitschromatographien, Kapillarelektrophoresen und quantitativen oder semi-quantitativen PCR sollen diese im Rahmen eines Fachkolloquiums u. a. anhand der Beurteilung einer Fallsammlung geklärt werden.

§ 25 Anforderungen an die Labore

(1) Zur Optimierung der internen Qualitätssicherung und der Logistik des Screenings sowie der Wirtschaftlichkeit ist eine Mindestzahl von 50 000 untersuchten Erstscreeningproben innerhalb eines Jahres und in einem Labor Voraussetzung für die Teilnahme am Screening. Die zuständige Kassenärztliche Vereinigung kann die Frist für die Erfüllung der Mindestzahlen in der Anfangsphase einmal um höchstens ein Jahr verlängern.

(2) Das Labor muss für die durchzuführenden Untersuchungen mit den entsprechenden technischen Einrichtungen ausgestattet sein und über qualifiziertes Personal verfügen. Diese organisatorisch-apparativen Voraussetzungen gelten mit einer Akkreditierung für medizinische Laborleistungen durch die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH (DAkkS GmbH) als belegt.

(3) Die Genehmigung ist unter der Auflage zu erteilen, dass das Labor, in dem die Laborleistungen erbracht werden sollen, die folgenden Leistungen erbringt:

- Versendung der Filterpapierkarten an die Leistungserbringer, für die das Labor Laborleistungen nach dieser Richtlinie erbringt und
- Erstellung und vierteljährliche Aktualisierung eines Verzeichnisses der nächsterreichbaren Zentren mit pädiatrischen Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen oder Hämatologen sowie spezialisierten immunologischen oder neuromuskulären Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit zur Information nach § 22 Absatz 1.

§ 26 Qualitätssicherung

(1) Die eineindeutige Zuordnung der Proben und der Ergebnisse ihrer Untersuchung zu dem jeweiligen Neugeborenen ist sicherzustellen.

(2) Die berufsrechtlichen Anforderungen an die persönliche Erbringung von Laborleistungen, insbesondere für die regelmäßige Überprüfung der ordnungsgemäßen Laborgerätewartung und -bedienung durch das Laborpersonal, die persönliche Erreichbarkeit und die persönliche Überprüfung der Plausibilität der erhobenen Laborparameter nach Abschluss des Untersuchungsganges im Labor und § 5 GenDG sind zu beachten. Auf die Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen wird hingewiesen.

(3) Es ist sicherzustellen, dass die für die Analyseverfahren festgelegten Grenzwerte laborintern stetig überprüft werden, um die Testgüte der Analyseverfahren zu optimieren. Hierfür erfolgt ein laborinterner Abgleich der Befunde der jeweiligen Neugeborenen aus dem Screening und der nach § 22a übermittelten Befunde aus der Abklärungsdiagnostik.

(~~3~~ 4) Es ist sicherzustellen, dass innerhalb von 24 Stunden nach ~~am Tage des~~ Proben-Eingang die Laboruntersuchung durchgeführt und ~~pathologische~~ auffällige Befunde übermittelt werden. Die Laborleistung ist zumindest von Montag bis Samstag vorzuhalten.

Position GKV-SV/KBV/KZBV/PatV	Position DKG
Stellt das Labor Unregelmäßigkeiten beim Betropfen der Trockenblutkarten, Probeneingang-/versand fest, wird der Einsender darüber informiert. Bei wiederholten Unregelmäßigkeiten müssen dem Einsender zeitnah Schulungen angeboten werden.	Keine Ergänzung

(5) Zur jährlichen Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings müssen die die Laborleistungen erbringenden Ärztinnen und Ärzte im ersten Quartal jedes Jahres der durch den G-BA gemäß § 28 Absatz 1 beauftragten Stelle sowohl patientenanonymisierte, aggregierte Daten als auch die Ergebnisse der Abklärungsdiagnostik in anonymisierter Form in Fällen von positiven Screeningbefunden über ihre Leistungen nach dieser Richtlinie im vorangegangenen Jahr vorlegen.

(6) Folgende Daten sind nach Absatz 5 zu übermitteln:

Labordaten
Angaben zum Labor
Methoden allgemein
Analyse-Methoden (inklusive Kit), Filterpapier, Zielparameter, Cut-offs
Organisation
Angaben zur Organisation (z. B. Tracking, Anbindung an andere Versorgungsstrukturen)
Anzahl der durch die Einsender eingesandten Leerkarten
Anzahl der abgelehnten Screenings
Prozesszeiten
• Abnahmezeitpunkt (Zeitspanne zwischen Geburt und Blutabnahme) • Versandzeit (Zeitspanne zwischen Blutentnahme und Laboreingang) • Befundmitteilungszeit (Zeitspanne zwischen Probeneingang und Befundausgang)
Gesamtzahlen

• Anzahl der Erstscreenings (differenziert nach Abnahme- und Gestationsalter, Bundesland) • Anzahl der angeforderten Folgeuntersuchungen (bei Entlassung vor vollendeten 36 Lebensstunden sowie Geburt vor vollendeten 32 Schwangerschaftswochen) - ohne Recall - und eingegangenen Folgekarten differenziert nach: – Abnahme- und – Gestationsalter, – Probenqualität – sonstigem (z. B. Medikamente, Transfusion)
Recall
Anzahl der Recalls (Kontrolluntersuchung wegen einer auffälligen ersten Trockenblutkarte), differenziert nach: • Krankheiten • Verstorbene Kinder nach Recall • Durch Kontrollkarte unauffällig • Kontrollkarte nicht eingegangen und • Anzahl der Befunde mit hochgradigem Krankheitsverdacht bei denen direkt die Abklärungsdiagnostik angefordert wurde
Angaben zur Abklärungsdiagnostik (angefordert, bestätigt, offen, unauffällig)
Screeningbefunde
Pathologischen Fällen
Screeningbefunde und Zeitpunkt des Erstscreenings
Diagnostische Maßnahmen und Ergebnis

Position GKV-SV/DKG	Position KBV/KZBV/PatV
Keine Ergänzung	Sofern bekannt, der Beginn der im Neugeborenenalter indizierten Behandlung differenziert nach Zielerkrankungen

Falsch negative Befunde
Sofern vorhanden Hinweise auf falsch negative Befunde

~~(4) Die die Laborleistungen erbringenden Ärztinnen/Ärzte müssen im ersten Quartal jedes Jahres der zuständigen Kassenärztlichen Vereinigung einen Qualitätsbericht über ihre Leistungen nach dieser Richtlinie im vorangegangenen Jahr vorlegen. Der Bericht muss Angaben zu der untersuchten Zahl der Proben, der pathologischen Fälle, der Endbefunde, der Recall-Raten, Abnahme- und Versandzeiten und Angaben zur Befundübermittlung enthalten. Für die Leistungen innerhalb eines Labors kann ein gemeinsamer Bericht erstellt werden; die Angaben nach Satz 2 müssen aber auf die einzelne Ärztin/den einzelnen Arzt zurückführbar~~

~~sein. Die Kassenärztlichen Vereinigungen stellen diese Berichte den Krankenkassen und dem G-BA zur Verfügung.~~

(7) Zum Zwecke der einheitlichen Dokumentation stellt die unabhängige wissenschaftliche Institution den Laboren detaillierte Vorlagen für die Übermittlung der Daten zur Verfügung.

(8) Die gemäß § 28 Absatz 1 beauftragte unabhängige Stelle stellt Auswertungen der Daten in einem Screeningreport dem G-BA jährlich zur Verfügung. Der Screeningreport enthält die Auswertung der Daten aus dem vorletzten Jahr.

§ 27 Dokumentation der Laborleistungen

(1) Die Laborleistungen sind ~~auf dem Mustervordruck nach~~ gemäß den Vorgaben in der Anlage 4 auf der eingesandten Filterpapierkarte zu dokumentieren.

(2) Das Labor muss die Einhaltung der jeweils gültigen Datenschutzbestimmungen gewährleisten.

(3) Restblutproben sind unverzüglich nach Abschluss der Ringversuche zur Qualitätssicherung nach den Richtlinien der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen, spätestens jedoch nach drei Monaten zu vernichten.

§ 28 ~~Anpassung~~ Evaluation

~~Spätestens zwei Jahre nach Inkrafttreten der Richtlinie soll der zuständige Unterausschuss des G-BA den Erfolg des erweiterten Neugeborenen-Screenings prüfen und erforderliche Änderungen der Bestimmungen empfehlen.~~

(1) Der G-BA beauftragt eine unabhängige Stelle mit der Erstellung eines jährlichen Screeningreports zur Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings auf der Grundlage der in § 26 Absatz 6 definierten Daten. Der Screeningreport wird dem G-BA jährlich zur Verfügung gestellt und auf der Internetseite des G-BA veröffentlicht.

(2) Ergeben sich aus dem Screeningreport weitere Evaluationsfragestellungen, ist zu prüfen, ob eine anlassbezogene Evaluation erfolgen soll. Im Falle der Notwendigkeit einer anlassbezogenen Evaluation beauftragt der G-BA dazu eine unabhängige wissenschaftliche Institution. Der G-BA wird in einem gesonderten Beschluss die Kriterien festlegen, nach denen, die anlassbezogene Evaluation durchgeführt wird.

Anlage 3 Kinder-RL Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening

ERWEITERTES NEUGEBORENEN-SCREENING

Elterninformation zur Früherkennung von angeborenen Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems bei Neugeborenen

Liebe Eltern,

die meisten Kinder kommen gesund zur Welt und bleiben es auch. Es gibt jedoch seltene angeborene Erkrankungen, die bei Neugeborenen noch nicht durch äußere Zeichen erkennbar sind. Diese Erkrankungen können bei ca. einem von 1 000 Neugeborenen auftreten. Unbehandelt können diese Erkrankungen zu schweren Infektionen, Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung oder sogar zum Tod führen. Um diese Erkrankungen zu erkennen, wird eine Früherkennungsuntersuchung für alle Neugeborenen angeboten (Erweitertes Neugeborenen-Screening).

Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?

Diese angeborenen Störungen sollen rechtzeitig erkannt werden. Durch eine frühzeitige Behandlung möglichst bald nach der Geburt können die Folgen einer angeborenen Erkrankung dieser Kinder meist vermieden werden. Deshalb finden seit 1969~~über 30 Jahren~~ bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt. Diese Untersuchung wurde nun wesentlich verbessert, weitere behandelbare Erkrankungen sind in die Untersuchung eingeschlossen worden.

Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebenstages (36 bis 72 Stunden nach der Geburt), gegebenenfalls zusammen mit der zweiten Vorsorgeuntersuchung Ihres Kindes, der U2, werden wenige Blutstropfen (aus der Vene oder Ferse) entnommen, auf die dafür vorgesehene Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort zu einem Screeninglabor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Untersuchungsmethoden untersucht. Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenenscreenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes.

Auf welche Krankheiten wird untersucht?

Hypothyreose, Adrenogenitales Syndrom (AGS), Biotinidasemangel, Galaktosämie, Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA), Ahornsirupkrankheit (MSUD), Fettsäurestoffwechseldefekte (MCAD-Mangel, LCHAD-Mangel, VLCAD-Mangel), Carnitinzyklusdefekte, Glutaracidurie Typ I, Isovalerianacidämie, Tyrosinämie Typ I, Schwere kombinierte Immundefekte (Severe combined Immunodeficiency, SCID), Sichelzellkrankheit, spinale Muskelatrophie (SMA) (Krankheiten nachfolgend beschrieben).

In der Summe findet man bei ungefähr einem von 1 000 Neugeborenen eine dieser angeborenen Erkrankungen. In den meisten der betroffenen Familien gab es vorher noch nie derartige Erkrankungen. Da die betroffenen Kinder bei der Geburt noch völlig gesund erscheinen können, ist das Neugeborenen-Screening wichtig, um die Kinder rechtzeitig vor schweren Erkrankungen und deren Folgen, wie z. B. Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung zu bewahren. Die meisten der untersuchten Erkrankungen sind erblich (genetisch) bedingt.

Aus dieser Untersuchung allein lassen sich jedoch in der Regel keine Aussagen über familiäre Veranlagungen ableiten.

Wer erfährt das Testergebnis?

~~In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor. In dringenden Fällen~~ Bei auffälligen Untersuchungsergebnissen wird unverzüglich ~~zusätzlich~~ direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen. Geben Sie deshalb für die Testkarte Ihre Telefonnummer und Ihre Anschrift an, unter der Sie in den ersten Tagen nach der Geburt erreichbar sein werden. Früherkennung und Frühbehandlung für betroffene Neugeborene sind nur möglich, wenn alle Beteiligten – Eltern, Klinik bzw. Kinderarzt und Screeninglabor – ohne Zeitverlust zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden. Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre persönliche Nachfrage hin mitgeteilt. Die Kontaktdaten des Labors, an das die Blutprobe geschickt wurde, werden im Untersuchungsheft für Kinder dokumentiert.

Was bedeutet das Testergebnis?

Das Ergebnis eines Screening-Testes ist noch keine ärztliche Diagnose. Mit dem Testergebnis können entweder die betreffenden untersuchten Störungen weitgehend ausgeschlossen werden, oder eine weitere diagnostische Untersuchung bei Verdacht auf eine Erkrankung erforderlich machen, z. B. durch eine Wiederholung des Testes. Eine Wiederholung eines Testes kann aber auch notwendig sein, wenn z. B. der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war. Wenn Sie Fragen zur Wiederholung der Untersuchung haben, können Sie im Labor anrufen.

Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?

Ihnen wird von einer Ärztin oder einem Arzt mitgeteilt, in welcher spezialisierten Einrichtung Sie mit Ihrem Kind eine Abklärungsuntersuchung durchführen lassen können. Diese ist notwendig, um den Screeningbefund zu überprüfen und eventuell Therapiemaßnahmen einzuleiten.

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	**Position PatV**
Keine Änderung	Sie werden von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert, um Sie über die mögliche Erkrankung genauer zu informieren sowie um einen Termin zu vereinbaren.

Über die Art der Untersuchung und die Therapiemöglichkeiten werden Sie in dieser Einrichtung umfassend aufgeklärt.

~~Können diese Krankheiten geheilt werden?~~Wie werden diese Krankheiten behandelt?

~~Alle genannten Stoffwechseldefekte, endokrinen und neuromuskulären Störungen sowie Blut- und Immundefekte sind angeboren und können in den meisten Fällen nicht geheilt werden. Jedoch können~~ D~~d~~ie Auswirkungen dieser angeborenen Störungen können mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden. Die Behandlung besteht in Abhängigkeit von der jeweiligen Erkrankung z. B. in einer Spezialdiät, der Verabreichung von bestimmten Medikamenten oder in der Beratung und Anleitung der Eltern zur Durchführung präventiver Maßnahmen. Spezialisten stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall zur Verfügung.

Die Teilnahme am Neugeborenen-Screening ist freiwillig. Die Kosten der Untersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

Das Ergebnis der Untersuchung unterliegt der ärztlichen Schweigepflicht und darf nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden.

Ihr Einverständnis umfasst ~~nur~~ das erweiterte Neugeborenen-Screening auf die oben genannten Zielerkrankungen sowie die ~~Weitergabe~~ Verarbeitung der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings.

Wir sind mit der Durchführung der Untersuchung, ~~und~~ der ~~Übermittlung~~ Verarbeitung der hierfür vorgesehenen Angaben~~einverstanden~~ und im Falle eines auffälligen Befundes mit der Befundübermittlung durch die Laborärztin/den Laborarzt einverstanden.

Wir nehmen zur Kenntnis, dass wir im Zuge einer Mitteilung eines auffälligen Befundes am Telefon von der Laborärztin/von dem Laborarzt über das weitere mögliche Vorgehen informiert werden. In diesem Gespräch werden wir um Einwilligung in die

1. Befundweitergabe an eine eventuell im Krankenhaus behandelnde Ärztin oder behandelnden Arzt,

2. Befundweitergabe an eine von uns dann auszuwählende spezialisierte Einrichtung und

3. in die Kontaktaufnahme derselben mit uns sowie die Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung

gebeten.

Datum, Unterschrift mindestens eines~~/r Personensorgeberechtigten~~ Elternteils

Datum, Unterschrift aufklärende Person

Seit dem Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes im Jahr 2010 werden von der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) beim Robert Koch-Institut neu aufzunehmende Reihenuntersuchungen für genetisch bedingte Erkrankungen bewertet. Für die Reihenuntersuchungen auf Tyrosinämie Typ I und auf schwere kombinierte Immundefekte (SCID), Sichelzellkrankheit und spinale Muskelatrophie (SMA) hat die GEKO die Einführung der Screenings befürwortet.

Adrenogenitales Syndrom

Hormonstörung durch Defekt der Nebennierenrinde: Vermännlichung bei Mädchen, möglicher tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrisen. Behandlung durch Hormongaben (Häufigkeit ca. 1/10 000 Neugeborene).

Ahornsirupkrankheit

Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/200 000 Neugeborene).

Biotinidasemangel

Defekt im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Hautveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Biotingabe (Häufigkeit ca. 1/80 000 Neugeborene).

Carnitinstoffwechseldefekte

Defekt im Stoffwechsel der Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/100 000 Neugeborene).

Galaktosämie

Defekt im Verstoffwechseln von Milchzucker: Erblindung, körperliche und geistige Behinderung, Leberversagen, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/40 000 Neugeborene).

Glutaracidurie Typ I

Defekt im Abbau von Aminosäuren: bleibende Bewegungsstörungen, plötzliche Stoffwechselkrisen. Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe (Häufigkeit ca. 1/80 000 Neugeborene).

Hypothyreose

Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse: schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung. Behandlung durch Hormongabe (Häufigkeit ca. 1/4 000 Neugeborene).

Isovalerianacidämie

Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma. Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe (Häufigkeit ca. 1/50 000 Neugeborene).

LCHAD-, VLCAD-Mangel

Defekt im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät, Vermeiden von Hungerphasen (Häufigkeit ca. 1/80 000 Neugeborene).

MCAD-Mangel

Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Carnitingabe, Vermeiden von Hungerphasen (Häufigkeit ca. 1/10 000 Neugeborene).

Phenylketonurie

Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige Behinderung. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/10 000 Neugeborene).

Tyrosinämie Typ I

Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Tyrosin: Bildung schädlicher Stoffwechselprodukte kann zu schwerwiegenden Schädigungen von Leber, Niere, Gehirn und/oder Nerven führen. Behandlung durch Spezialdiät in Kombination mit medikamentöser Behandlung mit Nitisinon (Häufigkeit ca. 1/135 000 Neugeborene).

Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)

Völliges Fehlen einer Immunabwehr: bereits im Säuglingsalter hohe Infektanfälligkeit gepaart mit Infektionskomplikationen. Strenge hygienische Vorsichtsmaßnahmen. Therapie mit Knochenmark- oder Stammzelltransplantation, Enzymersatztherapie. Verzicht auf Stillen,

Lebendimpfungen oder Transfusion unbehandelter Blutprodukte. Unbehandelt versterben die meisten betroffenen Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren (Häufigkeit 1/32 500 Neugeborene).

Sichelzellkrankheit

Verformung der roten Blutzellen (Sichelzellen) führt zu Blutarmut, einer erhöhten Zähflüssigkeit des Blutes und einer schlechteren Sauerstoffversorgung der Organe. Langfristig Organschädigung. Akute Komplikationen u. a. Hirninfarkt, Nierenversagen, Milzinfarkt, Blutvergiftung und Blutarmut. Behandlungsansatz umfasst Aufklärung und Anleitung zu Verhaltensmaßnahmen, Infektionsprophylaxe (z. B. Impfungen), Gabe von Hydroxycarbamid, gegebenenfalls Transfusionen und gegebenenfalls als weiterer Behandlungsansatz die Stammzelltransplantation. Unbehandelt kann es etwa ab dem 3. Lebensmonat zu Symptomen kommen (Häufigkeit ca. 1/3 950 Neugeborene).

Spinale Muskelatrophie (SMA)

Mangel eines bestimmten Proteins (Survial-Motor-Neuron (SMN)-Protein) führt zu einer zunehmenden Muskelschwäche mit rückläufiger Entwicklung der Motorik und Einschränkung der Lungenfunktion. Die Therapie erfolgt medikamentös und symptomatisch (physiotherapeutisch, rehabilitativ, orthopädisch, psychologisch). Die ersten Krankheitssymptome bei Kindern mit infantiler SMA (der häufigsten und schwersten Ausprägung) treten bis zum 6. Lebensmonat auf. Unbehandelt versterben diese Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren (Häufigkeit ca. 1/6 000 bis 1/11 000 Neugeborene).

Hinweis: Nicht bei allen oben genannten Erkrankungen kann die rechtzeitige Behandlung Krankheitsfolgen vollständig verhindern. Eine umgehende Behandlung ermöglicht dem betroffenen Kind in den meisten Fällen eine normale Entwicklung.

C. Spezielle Früherkennungsuntersuchungen

II. Screening auf Mukoviszidose

1. Allgemeine Bestimmungen

§ 29 Allgemeines

Das nach dieser Richtlinie durchzuführende Screening dient der Früherkennung der Mukoviszidose bei Neugeborenen. Durch das Screening soll eine unverzügliche Therapieeinleitung im Krankheitsfall ermöglicht werden. Das Screening auf Mukoviszidose erfolgt im Regelfall zum selben Zeitpunkt und aus derselben Blutprobe wie das erweiterte Neugeborenen-Screening. Das Screening auf Mukoviszidose unterliegt den Regelungen des GenDG.

§ 30 Geltungsbereich

Der Abschnitt C Kapitel II Screening auf Mukoviszidose der Kinder-Richtlinie gilt auf Grundlage von § 26 SGB V für alle zu Lasten der gesetzlichen Krankenversicherung durchgeführten Screeninguntersuchungen auf Mukoviszidose, unabhängig davon, welcher Leistungserbringer sie einleitet oder erbringt.

§ 31 Anspruchsberechtigung

Neugeborene haben Anspruch auf Teilnahme am Screening auf Mukoviszidose entsprechend dieser Richtlinie.

§ 32 Aufklärung und Einwilligung

(1) Das Screening auf Mukoviszidose wird dreistufig als serielle Kombination von zwei biochemischen Tests auf immunreaktives Trypsin (IRT) und Pankreatitis-assoziiertes Protein (PAP) und einer DNA-Mutationsanalyse durchgeführt. Die Personensorgeberechtigten (~~z. B.~~ im Folgenden „Eltern“ genannt) des Neugeborenen sind vor der Durchführung des Screenings eingehend und mit Unterstützung eines Informationsblatts, entsprechend Anlage 2 durch die gemäß § 35 verantwortliche Ärztin oder den verantwortlichen Arzt gemäß § 7 GenDG entsprechend den Vorgaben des § 9 GenDG, aufzuklären.

(2) Wird die Geburt durch eine Hebamme ~~oder einen Entbindungspfleger~~ geleitet, sind die Eltern darüber zu informieren, dass ihr Kind Anspruch auf ein Mukoviszidose-Screening hat. Die Aufklärung und Untersuchung kann nur von einer Ärztin oder einem Arzt bis zu einem Alter des Kindes von vier Wochen (z. B. U2 oder U3) gemäß § 35 vorgenommen werden.

(3) Die Aufklärung umfasst insbesondere Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der Untersuchung. Da das Screening auf Mukoviszidose eine DNA-Mutationsanalyse beinhalten kann, ist im Zuge der Aufklärung mitzuteilen, dass Informationen über eine mögliche Anlageträgerschaft im Rahmen des Screenings nicht mitgeteilt werden. Den Eltern ist vom Leistungserbringer (im Folgenden „Einsender“ genannt) der Name des beauftragten Labors

schriftlich im Untersuchungsheft für Kinder auszuhändigen, mit der Aufforderung den Labornamen bei weiteren erforderlichen Laboruntersuchungen der veranlassenden Ärztin oder dem veranlassenden Arzt mitzuteilen.

(4) Nach der Aufklärung ist eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen. Die Einwilligung umfasst alle Bestandteile der Untersuchung und den Umfang der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden personenbezogenen Daten sowie die Befundübermittlung von der Laborärztin oder dem Laborarzt an die Eltern gemäß § 37 Absatz 1. Die Einwilligung zum Screening bzw. die Ablehnung des Screenings hat gegenüber der Person zu erfolgen, die die Aufklärung nach Absatz 1 oder Absatz 2 durchgeführt hat und ist mit der Unterschrift zumindest eines ~~Personensorgeberechtigten~~ Elternteils zu dokumentieren. Die Eltern erklären mit ihrer Einwilligung zum Screening, dass die auf der Filterpapierkarte einzutragenden personenbezogenen Daten an ~~die Labore~~ das Labor übermittelt werden dürfen und dass die Unterrichtung und Befundübermittlung an sie durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgt. Als Nachweis der vorliegenden Einwilligung gegenüber dem durchführenden Labor gilt ~~auch~~ das Ankreuzen des entsprechenden Feldes auf der Filterpapierkarte. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich, mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Ärztin oder des aufklärenden Arztes widerrufen werden.

(5) Die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme derselbigen mit den Eltern gemäß § 37a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 37 Absatz 3 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 37 b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit ausdrücklicher Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern und nach Mitteilung eines auffälligen Befundes erfolgen. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden.

§ 33 Untersuchungsmethode

(1) Das Screening auf Mukoviszidose erfolgt in den ersten beiden Stufen mittels konventioneller Laboruntersuchungsverfahren und in der dritten Stufe mittels einer molekulargenetischen Untersuchung auf Mutationen (DNA-Mutationsanalyse), die mit einem frühen und schweren Erkrankungsverlauf einhergehen.

(2) Die erste biochemische Untersuchung wird auf IRT durchgeführt. Die Probe gilt als positiv, wenn der Wert ≥ der 99,0. Perzentile der für das durchführende Labor anzunehmenden Populationswerte liegt. Ist der IRT-Test positiv, wird aus der vorliegenden Probe ein PAP-Test durchgeführt. Liegt dieser ≥ der 87,5. Perzentile erfolgt die dritte Stufe, eine genetische Untersuchung auf Mutationen gemäß Anlage 4a. Die zweite und dritte Stufe werden nicht durchgeführt wenn der IRT ≥ 99,9. Perzentile liegt, da bei so deutlich erhöhten Werten das Screening schon allein durch diesen Wert als positiv gilt.

(3) Das Screening auf Mukoviszidose gilt als positiv, wenn einer der nachfolgenden Befunde vorliegt: IRT ≥ 99,9. Perzentile oder mindestens eine Mutation des Cystic Fibrosis Transmembran Regulator-Gens (CFTR-Gens). In allen anderen Konstellationen gilt das Screening als negativ.

2. Verfahren

§ 34 Grundsätze des Screening-Verfahrens

(1) Ergibt das Screening einen positiven Befund, ~~ist der Einsender~~ sind die Eltern zeitnah, spätestens innerhalb von 14 Kalendertagen über das Ergebnis zu informieren, um eine Abklärung in der Regel durch einen Schweißtest (gegebenenfalls alternative Konfirmationsdiagnostik) und bei Bestätigung die anschließende Therapieeinleitung zu ermöglichen.

(2) Die im Rahmen des Screenings erhobenen Daten dürfen ausschließlich zu den Zwecken verwendet werden, die vorgenannte Zielkrankheit zu erkennen und zu behandeln sowie für die Qualitätssicherung des jeweiligen Analyseverfahrens des beauftragten Labors, um falsch positive und falsch negative Screeningbefunde zu verringern.

§ 35 ~~Durchführungsverantwortung~~ Verantwortlichkeiten

(1) Die Ärztin oder der Arzt, die/der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe, Probenübermittlung an das Labor ~~und bei Einwilligung der Personensorgeberechtigten Eltern auch für die Durchführung des Screenings~~ verantwortlich. ~~Die Ärztin oder der Arzt (im Folgenden „~~Der Einsender~~“ genannt)~~ hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen.

(2) Wurde die Geburt durch eine Hebamme ~~oder einen Entbindungspfleger~~ verantwortlich geleitet, muss diese/dieser die Eltern über den Anspruch ihres Kindes auf ein Mukoviszidose-Screening informieren.

(3) Die oder der die U2- und/oder U3-Früherkennungsuntersuchung durchführende Ärztin oder ~~durchführende~~ Arzt hat sich zu vergewissern, dass das Screening auf Mukoviszidose dokumentiert wurde. Sofern bis zu einem Alter des Kindes von vier Lebenswochen noch keine ärztliche Aufklärung über ein Screening auf Mukoviszidose erfolgt ist, muss die Ärztin oder der Arzt die Eltern aufklären und gegebenenfalls das Screening auf Mukoviszidose veranlassen.

(4) Die ~~Durch die~~ Probenübermittlung erfolgt an eine oder einen nach § 38 berechtigte Laborärztin oder berechtigten Laborarzt, die oder der ~~wird dieser oder diesem~~ die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 33 und im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 32 die Befundübermittlungen an die Eltern nach § 37 sowie die Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 37 Absatz 3 sowie an die spezialisierte Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 37 a Absatz 1 und 2 trägt. ~~übertragen.~~

(5) Die Dokumentation der Durchführung erfolgt im ~~Gelben Heft~~ Untersuchungsheft für Kinder gemäß Anlage 1 der Kinder-Richtlinie.

§ 36 Probenentnahme und Probenbearbeitung

(1) Das Screening auf Mukoviszidose erfolgt in der Regel aus derselben Blutprobe, die auch für das erweiterte Neugeborenen-Screening entnommen wurde. Die Regelungen des § 21 Absätze 1-4 und 6 zur Probenentnahme und Probenbearbeitung gelten auch für das Screening auf Mukoviszidose.

(2) Wurde die Geburt durch eine Hebamme ~~oder einen Entbindungspfleger~~ verantwortlich geleitet und ausnahmsweise das erweiterte Neugeborenen-Screening ohne ärztliche Aufklärung durchgeführt, muss für das Mukoviszidose-Screening nach ärztlicher Aufklärung eine zweite Blutprobe abgenommen werden. Das Mukoviszidose-Screening kann in den ersten vier Lebenswochen des Kindes nachgeholt werden.

(3) Wie bei dem erweiterten Neugeborenen-Screening muss bei Abnahme bei reifen Neugeborenen vor der 36. Lebensstunde ein Zweitscreening nach der 36. Lebensstunde durchgeführt werden. Bei sehr unreifen Neugeborenen (Geburt vor vollendeten 32 Schwangerschaftswochen) muss außer dem Erstscreening ein abschließendes Zweitscreening in einem korrigierten Alter von 32 Schwangerschaftswochen erfolgen.

(4) Soweit die Eltern nicht ihre Einwilligung verweigern, ist das Labor der ersten Untersuchung auch für die weiteren Untersuchungen nach § 33 zu beauftragen.

§ 37 Befundübermittlung

~~(1) Das Labor teilt dem Einsender Befunde als positives oder negatives Ergebnis mit. Einzelheiten zum Ergebnis der DNA-Mutationsanalyse werden im Rahmen des Screenings nicht mitgeteilt. Ein positiver Screeningbefund gemäß § 33 wird vom Einsender den Personensorgeberechtigten mitgeteilt. Der Einsender informiert die Personensorgeberechtigten des Kindes über die Notwendigkeit, eine auf die Diagnose und Behandlung der Mukoviszidose spezialisierte Einrichtung zur Vornahme einer Konfirmationsdiagnostik zu kontaktieren. Dazu soll der Einsender die auf Mukoviszidose spezialisierten Einrichtungen in erreichbarer Nähe benennen.~~

(1) Ein positiver Screeningbefund gemäß § 33 wird von der verantwortlichen Laborärztin oder vom verantwortlichen Laborarzt, mündlich sowie schriftlich den Eltern mitgeteilt. Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 32 Absatz 4 Satz 2 Voraussetzung. Die Eltern sind zur Veranlassung der weiteren Abklärung gemäß § 34 Absatz 1 aufzufordern. Einzelheiten zum Ergebnis der DNA-Mutationsanalyse werden im Rahmen des Screenings nicht mitgeteilt. Bei der Befundübermittlung durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern ist auf die Notwendigkeit einer fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen. Die Eltern sind über eine auf die Diagnose und Behandlung der Mukoviszidose spezialisierte Einrichtung sowie deren Kontaktdaten mit Telefonnummern zu informieren. ~~Das Labor teilt dem Einsender Befunde als positives oder negatives Ergebnis mit~~.

(2) Wenn die ~~Personensorgeberechtigten~~ Eltern vorher ~~schriftlich~~ in die Weitergabe der Ergebnisse an die behandelnde Ärztin/den behandelnden Arzt eingewilligt haben, hat das Labor bei Vorliegen eines abklärungsbedürftigen Schweißtests (Chloridbestimmung mittels Pilocarpin-Iontophorese) oder einer anderen abklärungsbedürftigen Konfirmationsdiagnostik, Einzelheiten zur DNA-Mutationsanalyse des Screenings an ~~den Einsender~~ die behandelnde Ärztin/den behandelnden Arzt weiterzugeben. ~~Der Einsender hat diese Einzelheiten der behandelnden Ärztin/dem behandelnden Arzt auf Anfrage zu übermitteln.~~

(3) Nur für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Befundübermittlung im Krankenhaus behandelt wird, wird abweichend von Absatz 1 zusätzlich zu den Eltern auch die behandelnde Ärztin oder der behandelnde Arzt über den positiven Befund unterrichtet. Sie oder er ist zur Veranlassung der weiteren Abklärung gemäß § 34 Absatz 1 aufzufordern. Es gilt § 32 Absatz 5. Der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt sind auch Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) von einer auf Mukoviszidose

spezialisierten pädiatrischen Einrichtung zum Zwecke der Absprache der weiteren Vorgehensweise mitzuteilen.

(4) Das Datum der ~~Screening~~ Befundübermittlung, ~~und~~ der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind durch die Laborärztin oder den Laborarzt zu dokumentieren.

(5) ~~Negative Screeningbefunde werden dem Einsender schriftlich mitgeteilt.~~ Die ~~Personensorgeberechtigten~~ Eltern werden bei Vorliegen eines negativen Screeningbefundes nur auf ihren ausdrücklichen Wunsch vom Labor ~~Einsender~~ informiert.

(6) Für ihre Erreichbarkeit zum Zeitpunkt der möglichen Befundübermittlung sind die Telefonnummer und Adresse der Eltern auf einem abtrennbaren Teil der Filterpapierkarte anzugeben. Die schriftliche Einwilligung der Eltern gemäß § 32 umfasst grundsätzlich die Verarbeitung der personenbezogenen Daten, insbesondere der Telefonnummer und Adresse, zum Zwecke der Kontaktaufnahme im Sinne von Absatz 1. Nach abgeschlossener Diagnostik, Befundübermittlung und Abrechnung sowie eventueller Abklärungsdiagnostik sind die Kontaktdaten unverzüglich zu löschen und die weiteren personenbezogenen Daten zu pseudonymisieren.

§ 37a Befundweitergabe nach Abklärungsdiagnostik

(1) Mit der Mitteilung eines positiven Screeningbefundes nach § 37 Absatz 1 ist darauf hinzuweisen, dass eine Abklärungsdiagnostik durchzuführen ist. Die Eltern sind ergänzend darüber zu informieren, dass eine Befundweitergabe zum Zwecke der schnellen Terminvereinbarung für eine Abklärungsdiagnostik an eine entsprechende spezialisierte Einrichtung ihrer Wahl durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgen kann.

(2) Die Laborärztin oder der Laborarzt übermittelt den Befund an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung.

Position GKV-SV/DKG	Position KBV/KZBV/PatV
Die spezialisierte	Eine Ärztin oder ein Arzt der spezialisierten

Einrichtung kontaktiert die Eltern für die Vereinbarung eines Termins zur Abklärungsdiagnostik.

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	Position PatV
.	und steht für Rückfragen der Eltern zum Verdacht auf die Zielkrankheit zur Verfügung.

(3) Die spezialisierte Einrichtung teilt nach Abschluss der Abklärungsdiagnostik den Befund dem für die Screeninguntersuchung zuständigen Labor zum Zwecke der Qualitätssicherung des Analyseverfahrens des Labors nach § 40 Absatz 2 mit. Die Befundweitergabe nach Satz 1 und eine dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten darf nur mit schriftlicher oder in elektronischer Form vorliegender Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern nach der Mitteilung des Ergebnisses der Abklärungsdiagnostik erfolgen.

Position GKV-SV/DKG	Position KBV/KZBV/PatV
Kein Text	(4) Im Falle eines positiven Abklärungsbefundes übermittelt die oder der für die Behandlung der Zielerkrankung zuständige Ärztin oder Arzt dem für die erste Screeninguntersuchung zuständigen Labor den Behandlungsstatus, soweit die Eltern nach vorheriger Information ihre Einwilligung in diese Verarbeitung der hierzu erforderlichen personenbezogenen Daten gegenüber ihr oder ihm erteilt haben.

§ 37b Erinnerungsmanagement

(1) Sind die Eltern nicht in der spezialisierten Einrichtung ihrer Wahl erschienen oder haben keinen Termin für die Abklärungsdiagnostik mit dieser vereinbart, meldet die spezialisierte Einrichtung dies unverzüglich an das für die erste Screeninguntersuchung zuständige Labor zurück. Hat die Laborärztin oder der Laborarzt keinen Befund der Abklärungsdiagnostik bis zu diesem Zeitpunkt der Rückmeldung erhalten, kontaktiert diese beziehungsweise dieser die Eltern, um nochmals auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen.

(2) Für die Verarbeitung der personenbezogenen Daten nach Absatz 1 ist eine Einwilligung nach § 32 Absatz 5 einzuholen.

3. Genehmigung und Qualitätssicherung für Laborleistungen

§ 38 Genehmigung für Laborleistungen

Die Regelungen des § 23 zur Genehmigung von Laborleistungen gelten auch für das Screening auf Mukoviszidose.

Zusätzlich wird für die Genehmigung von Laborleistungen für das Screening auf Mukoviszidose folgendes geregelt:

- Die Genehmigung ist unter der Auflage zu erteilen, dass die Voraussetzungen des § 39 zusätzlich erfüllt sind und die Ärztin oder der Arzt ~~abweichend vom § 26 Absatz 4~~ den Verpflichtungen zur Qualitätssicherung nach § 40 nachkommt.
- Die Genehmigung ist auch dann zu versagen, wenn die Verpflichtungen zur Qualitätssicherung nach § 40 in erheblichem Umfang verletzt wurden.

§ 39 Anforderungen an die Labore

Die Regelungen des § 25 Absatz 2 und 3 Anforderung an die Labore gelten auch für das Screening auf Mukoviszidose. Abweichend vom § 25 Absatz 3 wird der 2. Spiegelstrich wie folgt geregelt:

Das Labor soll aktuelle Listen mit Mukoviszidose-spezialisierten Einrichtungen vorhalten.

§ 40 Qualitätssicherung

(1) Als Anforderungen an die Qualitätssicherung der Labore gelten auch für das Screening auf Mukoviszidose die Regelungen des § 26 Absatz 1, 2, 3 und ~~4~~ 5, 6 und 7 ~~Satz 1, 3 und 4~~ entsprechend mit der Maßgabe, dass abweichend von § 26 Absatz ~~4 Satz 2~~ 6 der Bericht Angaben zu

- der Zahl der untersuchten Proben (Erstscreenings),
- der Anzahl der abgelehnten Screenings,
- der Anzahl Proben mit unzureichender Probenqualität,
- der Anzahl der auffälligen Screeningbefunde,
- der Anzahl bestätigter Fälle mit Aufschlüsselung nach Konfirmation durch Schweißtest, Leitfähigkeit, zwei CFTR-Mutationen bzw. Mekonium Ileus,
- der Anzahl Cystic Fibrosis Screen Positive, Inconclusive Diagnosis (CFSPID) Fälle,

der Zeitspanne zwischen Probeneingang und Mitteilung des Screeningbefunds an den Einsender, die Anzahl und Art der gemäß § 37 mitgeteilten Screeningergebnisse und die Anzahl der aufgrund auffälliger Konfirmationsdiagnostik angeforderten und mitgeteilten DNA-Mutationsanalysen sowie die Ergebnisse der einzelnen Untersuchungsschritte,

- IRT-Bestimmungen gesamt
- IRT ≥ 99,9 Perzentile (failsafe)
- IRT ≥ 99 Perzentile <99,9 Perzentile
- durchgeführte PAP Untersuchungen
- PAP ≥ 87,5 Perzentile
- Produkt IRT x PAP auffällig
- durchgeführte Mutationsanalysen
- Mutationsanalysen unauffälliges Ergebnis
- 1 oder 2 Mutationen
- den vorliegenden Befunden der Konfirmationsdiagnostik
- Anzahl Schweißtest
- Leitfähigkeit
- 2 Mutationen in der Konfirmation oder Screening
- Mekoniumileus
- CFSPID

enthalten muss. Sofern vorhanden sind Hinweise auf falsch negative Befunde zu berichten.

(2) Es ist sicherzustellen, dass die für die Analyseverfahren festgelegten Grenzwerte laborintern stetig überprüft werden, um die Testgüte der Analyseverfahren zu optimieren. Hierfür erfolgt ein laborinterner Abgleich der Befunde der jeweiligen Neugeborenen aus dem Screening und der nach § 37a übermittelten Befunde aus der Abklärungsdiagnostik.

(3) Zur jährlichen Überprüfung des Mukoviszidose-Screenings müssen die die Laborleistungen erbringenden Ärztinnen und Ärzte im ersten Quartal jedes Jahres der durch den G-BA gemäß § 28 Absatz 1 beauftragten Stelle sowohl patientenanonymisierte, aggregierte Daten als auch die Ergebnisse der Abklärungsdiagnostik in anonymisierter Form in Fällen von positiven Screeningbefunden über ihre Leistungen nach dieser Richtlinie im vorangegangenen Jahr vorlegen.

(4) Zum Zwecke der einheitlichen Dokumentation stellt die unabhängige wissenschaftliche Institution den Laboren detaillierte Vorlagen für die Übermittlung der Daten zur Verfügung.

§ 41 Dokumentation

Die Regelungen des § 27 Anforderung an die Dokumentation durch die Labore gelten auch für das Screening auf Mukoviszidose.

§ 42 Evaluation

~~Spätestens drei Jahre nach Inkrafttreten der Richtlinie soll der zuständige Unterausschuss des G-BA den Erfolg des Screenings auf Mukoviszidose prüfen und erforderliche Änderungen der Bestimmungen empfehlen. In die Evaluation werden die Daten nach § 40 einbezogen.~~

Die unabhängige Stelle nach § 28 Absatz 1 Satz 1 wird durch den G-BA beauftragt, den jährlichen Screeningreport gemäß § 28 Absatz 1 Satz 1 neben der Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings auch zur Überprüfung des Mukoviszidose-Screenings auf der Grundlage der gemäß § 40 Absatz 1 definierten Daten zu erstellen. §28 gilt entsprechend.

Anlage 2 der Kinder-RL Elterninformation zum Screening auf Mukoviszidose

Gemeinsamer Bundesausschuss

Information für die Eltern ~~(Personensorgeberechtigte)~~ zur Vorbereitung der mündlichen Aufklärung für die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose

Liebe Eltern,

zeitgleich mit dem erweiterten Neugeborenen-Screening wird Ihnen eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose für Ihr Kind angeboten. Ziel dieser Reihenuntersuchung ist die frühzeitige Diagnose von Mukoviszidose, damit möglichst früh mit einer Behandlung begonnen werden kann und so die Lebensqualität und Lebenserwartung bei Kindern mit Mukoviszidose verbessert wird. Die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose unterliegt den besonderen Regelungen des Gendiagnostikgesetzes. Die nachfolgenden Informationen sollen Ihnen helfen, sich auf ein Aufklärungsgespräch mit Ihrer Ärztin bzw. Ihrem Arzt vorzubereiten.

1. Was ist Mukoviszidose?

Mukoviszidose (auch Zystische Fibrose genannt) ist eine erbliche Krankheit, die ungefähr 1 von 3 300 Kindern betrifft. Eine Genveränderung im so genannten CFTR-Gen führt zu einer Störung des Salzaustausches in Drüsenzellen. Dies wiederum ist Ursache für die Bildung von zähflüssigem Schleim in den Atemwegen und anderen Organen, die sich dadurch dauerhaft entzünden. Die Schwere der Krankheitszeichen kann aufgrund unterschiedlicher Genveränderungen variieren. Häufig ist die Funktion der Bauchspeicheldrüse eingeschränkt. Dadurch sind betroffene Kinder oft untergewichtig und wachsen schlecht. Bei schweren Verläufen kann, infolge von wiederholten schweren Lungenentzündungen, die Lungenfunktion erheblich beeinträchtigt werden.

2. Wie kann Mukoviszidose behandelt werden?

~~Zurzeit gibt es keine heilende Therapie bei Mukoviszidose. Allerdings können~~ Die Krankheitszeichen dieser angeborenen Störung können durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, so dass die Lebenserwartung von Mukoviszidose-Patienten kontinuierlich gestiegen ist. Die Behandlung der Mukoviszidose besteht aus Inhalationen und Physiotherapie, einer ~~besonders kalorienreichen~~bedarfsangepassten Ernährung und Medikamenten. Außerdem ist die Durchführung von regelmäßigen Kontrolluntersuchungen in spezialisierten Mukoviszidose-Einrichtungen sinnvoll, um bereits frühe Veränderungen rechtzeitig behandeln zu können.

3. Warum ist eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sinnvoll?

Die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose ermöglicht eine frühe Diagnosestellung. Mit einem frühen Behandlungsbeginn kann die körperliche Entwicklung der betroffenen Kinder verbessert werden. Damit erhöht sich auch die Chance auf ein längeres und gesünderes Leben.

4. Wie wird die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose durchgeführt?

Für die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose ist in der Regel keine zusätzliche Blutabnahme notwendig. Die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose erfolgt zur gleichen Zeit und aus derselben Blutprobe, welche für das erweiterte Neugeborenen-Screening bei Ihrem Kind abgenommen wird. Diese Blutprobe wird auf eine Filterpapierkarte getropft und an ein Labor geschickt.

Dort wird zuerst das Enzym immunreaktives Trypsin (IRT) bestimmt. Bei einem erhöhten Wert erfolgt aus derselben Blutprobe eine zweite Untersuchung auf das Pankreatitis-assoziierte Protein (PAP). Sollte das zweite Testergebnis ebenfalls erhöht sein, wird mit einem DNA-Test (Erbgutuntersuchung) nach den häufigsten Genveränderungen gesucht, die bei Mukoviszidose auftreten. Wenn eine oder zwei Genveränderungen gefunden werden, ist die Reihenuntersuchung kontrollbedürftig.

Sollte bereits der erste Test (IRT) sehr hoch sein, ist die Reihenuntersuchung allein dadurch kontrollbedürftig und es werden die anderen Tests nicht mehr durchgeführt. Die Kombination der Testschritte führt zu einer größtmöglichen Genauigkeit und Sicherheit der Ergebnisse. Sehr selten kann es trotzdem vorkommen, dass ein Kind an Mukoviszidose erkrankt ist und in dieser Früherkennung nicht auffällt.

Entsprechend der gesetzlichen Vorgaben im Gendiagnostikgesetz ist vor der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose die Aufklärung durch eine Ärztin oder einen Arzt zwingend erforderlich. Wird die Geburt durch eine Hebamme ~~oder einen Entbindungspfleger~~ geleitet, kann die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose bei Ihrem Kind bis zum Alter von 4 Lebenswochen bei einer Ärztin oder einem Arzt, (beispielsweise bei der U2) nachgeholt werden. Hierzu ist dann die Entnahme einer weiteren Blutprobe notwendig. Im Gegensatz zur Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sollte das erweiterte Neugeborenen-Screening idealerweise innerhalb der ersten 72 Stunden erfolgen, da dort anders als beim Mukoviszidose-Screening eine sofortige Therapieeinleitung für die Mehrzahl der getesteten Erkrankungen entscheidend ist. Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenenscreenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes.

Die Blutprobe Ihres Kindes wird nach der Untersuchung vernichtet.

5. Wie werden Sie über das Reihenuntersuchungsergebnis informiert und was folgt danach?

Das Labor teilt ~~dem Einsender (Ärztin/Arzt)~~ Ihnen ~~der Blutprobe~~ innerhalb von 14 Tagen mit, ob der Befund kontrollbedürftig oder normal ist. Über ein normales Ergebnis werden Sie nur auf Ihre ausdrückliche Nachfrage informiert. Bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis wird

Ihnen von einer Ärztin oder einem Arzt mitgeteilt, in welcher spezialisierten Einrichtung Sie mit Ihrem Kind eine Abklärungsuntersuchung durchführen lassen können. Diese ist notwendig, um den Screeningbefund zu überprüfen und eventuell Therapiemaßnahmen einzuleiten.

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	Position PatV
Keine Änderung	Sie werden von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert, um Sie über die mögliche Erkrankung genauer zu informieren sowie um einen Termin zu vereinbaren.

Über die Art der Untersuchung und die Therapiemöglichkeiten werden Sie in dieser Einrichtung umfassend aufgeklärt.

~~sich der Einsender mit Ihnen in Verbindung setzen und Sie an ein spezialisiertes Mukoviszidose-Zentrum verweisen.~~ Ein kontrollbedürftiges Ergebnis bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose hat. Nur eins von fünf Kindern mit einem kontrollbedürftigen Ergebnis hat tatsächlich Mukoviszidose. Jedoch ist die Wahrscheinlichkeit für eine sogenannte Anlageträgerschaft erhöht. Die Anlageträger sind gesund, können jedoch diese Anlage an ihre Nachkommen weitergeben. In jedem Fall wird Ihnen eine genetische Beratung angeboten, damit Sie sich ausführlich über die Bedeutung dieses Ergebnisses informieren können.

In der spezialisierten Einrichtung für Mukoviszidose ~~m Mukoviszidose-Zentrum~~ wird zunächst eine Bestätigungsuntersuchung, in der Regel ein Schweißtest durchgeführt und alles Weitere mit Ihnen besprochen. Dieser Schweißtest ist ungefährlich und schmerzfrei und belastet Ihr Kind nicht. Das Ergebnis wird Ihnen ~~unmittelbar~~ spätestens am Folgetag nach der Untersuchung mitgeteilt. Möglicherweise sind weitere Untersuchungen erforderlich.

6. Sie entscheiden für Ihr Kind!

Die Teilnahme an der Mukoviszidose-Reihenuntersuchung ist freiwillig. Die Kosten der Untersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

Die Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und dürfen nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Das durchführende Labor übermittelt die Ergebnisse direkt der verantwortlichen Person, die beauftragt ist, Sie bei einem positiven Befund zu kontaktieren. Sie haben das Recht Ihre Einwilligung zur Mukoviszidose-Reihenuntersuchung jederzeit zu widerrufen.

Eine Entscheidung für oder gegen eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sollte auf der Basis fundierter Informationen getroffen werden. Sie haben immer die Möglichkeit, Ihre Fragen mit Ärztinnen oder Ärzten zu besprechen.

Ihre Einwilligung umfasst ~~nur die Durchführung~~ die~~er~~ Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sowie die ~~Weitergabe~~ Verarbeitung der hierfür erforderlichen personenbezogenen Daten.

Wir sind mit der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose, ~~und~~ der ~~Übermittlung~~ Verarbeitung der hierfür ~~erforderlichen~~ vorgesehenen Angaben und im Falle

eines auffälligen Befundes mit der Befundübermittlung durch die Laborärztin/ den Laborarzt einverstanden.

Wir nehmen zur Kenntnis, dass wir im Zuge einer Mitteilung eines auffälligen Befundes am Telefon von der Laborärztin/von dem Laborarzt über das weitere mögliche Vorgehen informiert werden. In diesem Gespräch werden wir um Einwilligung in die

1. Befundweitergabe an eine eventuell im Krankenhaus behandelnde Ärztin oder behandelnden Arzt,

2. Befundweitergabe an eine von uns dann auszuwählende spezialisierte Einrichtung und

3. in die Kontaktaufnahme derselben mit uns sowie die Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung

gebeten.

Datum, Unterschrift mindestens eines~~/einer Personensorgeberechtigten~~ Elternteils

Datum, Unterschrift aufklärende Person

Diese genetische Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose wird von der Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut befürwortet.

Von:	Klemann, Christian
An:	kinder-rili
Cc:	st-gba@awmf.org
Betreff:	AW: Stellungnahmerechte einschlägige FG AWMF § 92 Abs. 7d S. 1 HS 1 SGB V | Kinder-RL | Prüfung rev. GEKO-RL
Datum:	Samstag, 4. November 2023 14:03:01

ACHTUNG: Hierbei handelt es sich um eine externe E-Mail. Seien Sie achtsam beim Öffnen von Links und Anhängen.
Sollten Sie sich unsicher sein, kontaktieren Sie uns gern unter it@g-ba.de.

Sehr geehrte Damen und Herren,

mit den Änderungen können wir unseres Erachtens sehr zufrieden sein, denn haben ja in den letzten zwei Jahren in dieser Richtung mitgearbeitet.
Wir würden seitens der API gerne die Gelegenheit nutzen, um die Informationen zum SCID wie folgt nachschärfen (Seite 22 und 23):

Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)
Völliges Fehlen einer adaptiven Immunabwehr mit bereits im Säuglingsalter hoher Infektionsanfälligkeit gepaart mit schweren Infektionskomplikationen. Unbehandelt Versterben der meisten betroffenen Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren. Häufigkeit ca. 1/54000 Neugeborene. Strenge hygienische Vorsichtsmaßnahmen und medikamentöse Prophylaxen erforderlich. Stillverzicht bei CMV-positiver Mutter erforderlich. Keine Lebendimpfungen oder Transfusion unbehandelter Blutprodukte. Kurative Therapie mit blutbildender Zelltransplantation vom Fremdspender oder ggf. mit Thymustransplantation vom Fremdspender.

Mit freundlichen Grüßen
Christian Klemann (API Geschäftsführung)
www.kinderimmunologie.de

Universitätsklinikum Leipzig
Prof. Dr. Christian Klemann
Leiter pädiatrische Immunologie, Kinderrheumatologie & -infektiologie
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

Liebigstr. 20a, Haus 6, 04103 Leipzig
Telefon: 0341 97 26262
E-Mail: christian.klemann@medizin.uni-leipzig.de
Sekretariat:
Telefon: 0341/97 26360 Fax: 0341/97 28194
Kinderrheumatologie@uniklinik-leipzig.de

Web: www.uniklinikum-leipzig.de // Instagram: @uniklinikum_leipzig // Twitter: @UKL_Leipzig

Die gesetzlichen Pflichtangaben finden Sie hier.
Hinweis im Sinne des Geschäftsgeheimnisgesetzes: Diese E-Mail enthält vertrauliche und/oder rechtlich geschützte Informationen. Sollten Sie nicht der richtige Empfänger sein oder Sie haben diese E-Mail irrtümlich erhalten, informieren Sie uns bitte sofort und vernichten diese E-Mail. Das unerlaubte Kopieren sowie die unbefugte Weitergabe dieser E-Mail und der darin enthaltenen Informationen ist nicht gestattet. Ein Haftungsausschluss ist hiermit nicht verbunden.
Datenschutzinformation nach Art. 13 und 14 der DSGVO

deutsche gesellschaft für humangenetik e.v.

gfh

gfh Geschäftsstelle Lützenstraße 11 10711 Berlin

german society of human genetics
www.gfhev.de

Gemeinsamer Bundesausschuss | Geschäftsstelle
[redacted]
Gutenbergstraße 13
10587 Berlin

Per E-Mail:

kinder-rili@g-ba.de
[redacted]
st-gba@awmf.org

22. November 2023

Stellungnahme der GfH zur Änderung der Richtlinie über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie):

Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

Sehr geehrte Damen und Herren,
[redacted],

in Namen der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) möchten wir Ihnen zunächst für die Möglichkeit danken, zur Änderung der **Richtlinie über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie)** Stellung nehmen zu können.

Wir haben die Unterlagen zum Beschlussentwurf gelesen und fassen unsere Rückmeldungen wie folgt zusammen:

1. Es wird ein Unterschied zwischen Mukoviszidose und allen anderen hier untersuchten Erkrankungen gemacht; es sollte darauf hingewiesen werden, dass die Ausführungen bzgl. ärztlicher Veranlassung, Aufklärung, Bedenkzeit, korrekter Befundlauf auch für die anderen Erkrankungen gelten.

2. Die Bewertung pathogener Varianten sollte auf der Basis der zum Zeitpunkt der Untersuchung gültigen ACMG-Kriterien gelten, dies betrifft z.B. §33 (1). Bei der SMA sollte geprüft werden, ob eine Präzisierung dahingehend erfolgen sollte, dass derzeit nur die Exon 7/(8)-Deletion erfasst wird (s. auch Stellungnahme der GEKO vom 29.01.2021).
Generell schlagen wir vor, folgende Aspekte zu prüfen: ohne erweiterte Analyse besteht die Gefahr, Therapieoptionen zu verpassen. Möglicherweise ist hier eine Tabelle hilfreich:
- Metabolik pathologisch zwei Varianten: CF
- Metabolik pathologisch eine Variante: V.a. CF, erweiterte diagnostische molekulargenetische Analyse
- Metabolik pathologisch keine Variante: Empfehlungen müsste man von der Sensitivität abhängig machen

Vorstand im Sinne des §26 BGB

Präsidentin
Prof. Dr. med. Evelin Schröck, Dresden

Vizepräsidenten
Prof. Dr. Christian Hübner, Jena
Prof. Dr. med. Markus Nöthen, Bonn

gfh-Geschäftsstelle
Anja Rössler
Lützenstraße 11
10711 Berlin
Tel. 0049 (0)30-77008663
organisation@gfhev.de

Vereinsregister Berlin
VR 40253

Finanzamt München f. Körperschaften
Steuernummer 143/212/60471

UID DE 245 88 70 21

Angaben zur Sensitivität der metabolischen Parameter fehlen sowie der Hinweis, dass bei unauffälligem Ergebnis eine CF nicht mit letzter Sicherheit ausgeschlossen ist

3. Bei der Mukoviszidose wird nicht darauf hingewiesen, dass die Sensitivität der molekulargenetischen Analyse, die bei nicht extrem erhöhten metabolischen Parametern gefordert wird, vom ethnischen Hintergrund der Eltern abhängt.

4. Die Richtlinie spricht immer von Mutationen und nicht von pathogenen Varianten. Es sollte geprüft werden, ob präzise Angaben zu den durch die Tests erfassten Varianten sowie zur Methodik gemacht werden sollten.

5. §33 (3) „(3) Das Screening auf Mukoviszidose gilt als positiv, wenn einer der nachfolgenden Befunde vorliegt: IRT ≥ 99,9. Perzentile oder mindestens eine Mutation des Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator-Gens (CFTR-Gens). In allen anderen Konstellationen gilt das Screening als negativ“. Es sollte geprüft werden, ob hier eine Ergänzung in Form einer Erwähnung der Komplettsequenzierung des CFTR-Gens erfolgen sollte. Auch der Einfluss der ethnischen Herkunft einer Familie kann Auswirkungen auf die Detektionsrate für pathogene Varianten haben.

Gerne beteiligen wir uns als Fachgesellschaft bei der Finalisierung der Richtlinie. Für Rückfragen und Gespräche stehen wir jederzeit gerne zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen
Im Namen des GfH-Vorstands

Prof. Dr. med. Christian Hübner
Vizepräsident der GfH

Prof. Dr. med. Markus Nöthen
Vizepräsident der GfH

BUNDESZAHNÄRZTEKAMMER

Bundeszahnärztekammer
Arbeitsgemeinschaft der Deutschen Zahnärztekammern e.V. (BZÄK)
Chausseestraße 13
10115 Berlin
Telefon: +49 30 40005-0
Fax: +49 30 40005-200
E-Mail: info@bzaek.de
www.bzaek.de
IBAN
DE55 3006 0601 0001 0887 69
BIC
DAAEDEDDXXX

Bundeszahnärztekammer | Postfach 04 01 80 | 10061 Berlin

Gemeinsamer Bundesausschuss
Gutenbergstraße 13
10587 Berlin

per E-Mail: kinder-rili@g-ba.de
[redacted]

Ihr Schreiben vom		Durchwahl	Datum
27. Oktober 2023		-142	22. November 2023

Stellungnahmerecht der Bundeszahnärztekammer gemäß § 91 Abs. 5 SGB V zu Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses:

Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

[redacted],

vielen Dank für die durch den Unterausschuss Methodenbewertung übersendeten Unterlagen zu der vom Gemeinsamen Bundesausschuss geplanten Prüfung der Kinder-Richtlinie auf erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening.

Da die zahnärztliche Berufsausübung von den geplanten Aktualisierungen nicht betroffen ist, gibt die Bundeszahnärztekammer hierzu keine Stellungnahme ab.

Mit freundlichen Grüßen

i. A.

Dipl.-Math. Inna Dabisch, MPH

Referentin Abt. Versorgung und Qualität

Stellungnahme der DGNS zum Beschlussentwurf des G-BA über eine Änderung der Kinder-Richtlinie: Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

1. Allgemeines

Die DGNS begrüßt die für das Neugeborenen-Screening durch den GBA in die Richtlinie aufgenommenen Aspekte zur Regelung der Befundmitteilung, Sicherstellung der Konfirmationsdiagnostik, Qualitätssicherung und Evaluation. Änderungsvorschläge der DNGS sind blau eingefügt. Zu allen nicht kommentierten Änderungen im Beschlussentwurf Aspekten stimmt die DGNS zu bzw. verzichtet die DGNS auf eine Stellungnahme.

2. Grundlegende Bemerkungen

Die DGNS begrüßt, dass ein auffälliger Screeningbefund den Eltern zukünftig von einer qualifizierten Person des Labors mitgeteilt werden soll. Ebenso ist der Begriff „auffällige Befund“ in den tragenden Gründen nun erstmals eindeutig geklärt. Wir möchten in diesem Zusammenhang auf folgende Punkte hinweisen, die nicht in der Richtlinie geklärt sind:

- Die Definition und der Umgang mit kontrollbedürftigen Ergebnissen fehlt (z.B. Präanalytikfehler, Abnahmen< 36.Lebensstunde oder < 32.Schwangerschaftswoche). Wir empfehlen, für kontrollbedürftige Befunde die Möglichkeit der direkten Kontaktaufnahme mit dem Einsender aufzunehmen, da die betroffenen Kinder häufig noch stationär sind.
- Eine Information der Eltern bei einem hochgradigen Krankheitsverdacht direkt durch eine ärztliche Person des spezialisierten Zentrums wird von der DGNS nach wie vor als optimaler Weg angesehen. Dafür wurden deutschlandweit spezialisierte Zentren u.a. für Spinale Muskelatrophie (SMA), SCID, Mukoviszidose, Stoffwechselerkrankungen definiert, die die Aufgabe einer kompetenten Information der Eltern übernehmen können. Handelt es sich dabei um einen Notfall, spielt die Zeit eine wichtige Rolle (SMA, SCID, metabolische Dekompensationen). Es ist daher von zentraler Bedeutung, das nächstgelegene Zentrum aufzusuchen, um eine rasche therapieweisende Konfirmationsdiagnostik durchzuführen. Eine freie Arztwahl kann in diesem Fall ebenso nicht wie bei anderen Notfällen (z.B. Unfall) im Vordergrund stehen. Falls es der Zustand des Neugeborenen dann erlaubt und die Eltern an anderem Ort betreut werden wollen, ist dies möglich und die freie Arztwahl ist so gesichert. Aus den bisherigen Erfahrungen der Labore ist eine primäre Auswahl des nächstgelegenen Zentrums möglich und wird akzeptiert.

- Es ist nicht mehr vorgesehen, dass der Einsender den Screeningbefund für die Patientenakte erhält. Der Einsender hat jedoch laut GenDG § 11 Abs. 2 Anspruch auf den Befund. Auch unauffällige Screeningbefunde können für die Festlegungen von Therapien richtungsweisend sein. Außerdem ist der Einsender verpflichtet, in der Patientenakte sämtliche aus fachlicher Sicht für die derzeitige und künftige Behandlung wesentlichen Maßnahmen und deren Ergebnisse aufzuzeichnen, insbesondere auch Befunde. Die Befundmitteilung schließt den Screeningprozess für den Einsender ab und ermöglicht eine Kontrolle des Gesamtprozesses.
- Wir empfehlen bei einem auffälligen Befund zunächst mit dem Einsender telefonisch Kontakt aufzunehmen, um abzuklären, ob das Kind noch stationär in der Klinik ist. In diesem Fall sollte die Befundmitteilung direkt an die behandelnde ärztliche Person erfolgen, um die Eltern nicht unnötig zu beunruhigen (Befunde werden durch weitere Testkarten oft unauffällig).
- Die Definition der Begriffe „Befundübermittlung“, „Befundmitteilung“ und „Befundweitergabe“ und „Ergebnismitteilung“ ist für ein besseres Verständnis wünschenswert.
- Die DGNS hält es für sinnvoll, in der Kinder-Richtlinie „Laborärztin/Laborarzt“ durch „Laborarzt/Laborärztin oder durch ihn/sie benannte qualifizierte Person“ – wie in den Tragenden Gründen verwendet – zu ersetzen. Da hier weniger die Qualifikation als Laborärztin oder Laborarzt, sondern vielmehr eine ausreichende Schulung im Hinblick auf die Zielkrankheiten und eine der Situation angemessene Kommunikation mit den Eltern erforderlich ist, wäre eine andere Person mit entsprechender Qualifikation mit entsprechender Schulung für die Befundmitteilung ebenfalls geeignet.
- Zur leichteren Lesbarkeit der Kinder-Richtlinie empfiehlt die DGNS die Begriffe „Krankheit“, „Erkrankung“ und „Störung“ zu vereinheitlichen und immer von „Krankheit“ zu sprechen. Dies ist besonders in der Elterninformation wichtig.
- Die DGNS hält eine gemeinsame Einverständniserklärung für ENS und CF für sinnvoll, da (auch gemäß Tragenden Gründen) 98% zusammen angefordert werden. Durch neue Therapieoptionen für die Mukoviszidose sind Vorteile eines sehr frühen Therapiebeginns klar erkennbar, die durch die aktuelle Vorgehensweise aber zu Verzögerungen führen.
- Der Algorithmus für das Mukoviszidosescreening sollte zur Senkung falsch positiver Ergebnisse dringend angepasst werden. Eine Zuarbeit der DGNS an den GBA ist bereits erfolgt.

3. Kommentierung des Beschlussentwurfes des GBA vom 27.10.2023

zu § 16 Aufklärung und Einwilligung

Abs. 3

Änderungsvorschlag:

„Nach der Aufklärung ist eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen. Die Eltern können auf die Bedenkzeit verzichten, so dass unmittelbar nach der Aufklärung die Einwilligung eingeholt und Blut abgenommen werden kann. Die Einwilligung umfasst die Durchführung der genetischen Untersuchung auf die unter § 17 genannten Zielkrankheiten ~~den Umfang der genetischen Untersuchung~~, den Umfang der weiterzugebenden und zu verarbeitenden personenbezogenen Daten sowie die Befundmitteilung ~~Befundübermittlung~~ ~~von der Laborärztin oder vom Laborarzt~~ an die Eltern gemäß § 22 Absatz 1 im Falle eines auffälligen Befundes durch eine qualifizierte Person des Labors. Die Einwilligung hat gegenüber der Person zu erfolgen, die die Aufklärung nach Absatz 1 durchgeführt hat und ist mit der Unterschrift zumindest eines Elternteiles zu dokumentieren. Die Eltern erklären mit ihrer Einwilligung zum Screening, dass personenbezogene Daten an das Labor übermittelt werden dürfen und dass die Mitteilung eines auffälligen Befundes ~~Unterrichtung und Befundübermittlung~~ an sie durch eine qualifizierte Person des Labors erfolgt. Als Nachweis der vorliegenden Einwilligung gegenüber dem durchführenden Labor gilt auch das Ankreuzen des entsprechenden Feldes auf der Filterpapierkarte. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden.“

Begründung: Die DGNS sieht es als erforderlich an, dass die Eltern bei der Einwilligung über den gesamten Screeningprozess einschließlich der Befundmitteilung informiert werden und diesem zustimmen.

Das „auch“ im letzten Satz sollte nicht gestrichen werden, da auch andere Möglichkeiten des Nachweises der Einwilligungen (z.B. Bestätigung der Klinik, dass nur Testkarten mit Einwilligung versendet werden) möglich sind.

Abs. 4 Satz 1

Änderungsvorschlag:

„Die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt oder eine von ihr/ihm benannte qualifizierte Person an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme dieser Einrichtung mit den Eltern gemäß § 22a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 22 b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von

personenbezogenen Daten dürfen nur mit ausdrücklicher Einwilligung ~~und nach vorheriger Information~~ der Eltern ~~und nach Mitteilung eines auffälligen Befundes~~ erfolgen."

Begründung:

Es wäre nach Ansicht der DGNS wünschenswert, dass die Einwilligung vor dem Screening die Weitergabe eines positiven Screeningefundes an die von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung oder eine behandelnde ärztliche Person umfasst.

§ 17 Zielerkrankungen und deren Untersuchung

Die DGNS begrüßt die Einführung der Second Tier Methode für das AGS Screening zur Senkung falsch positiver Befunde. Ebenso empfiehlt die DGNS auch die Einführung der Second Tier Testung für Isovalerianacidämie (IVA) durch den GBA.

Begründung:

Ein Second tier sowohl bei V.a. AGS aber auch bei der IVA führt zu einer deutlichen Reduzierung der Anzahl falsch positiver Befunde. Es ist bekannt, dass bei der Einnahme bestimmter Antibiotika das IVA-Screening falsch positive Befunde auftreten. Dieses Antibiotikum wird in der Leitlinie zur Behandlung von Harnnwegsinfekten in der Schwangerschaft empfohlen, so dass es zu einer kontinuierlich steigenden Anzahl von falsch positiven Screeningbefunden kommt (2022 etwa 100 falsch positive Befunde auf einen bestätigten Fall IVA).

Änderung:

„Das Screening auf die Zielerkrankung Nummer 15 wird mit den Messmethoden Tandemmassenspektrometrie, Hochleistungsflüssigkeitschromatographie, Kapillarelektrophorese oder PCR durchgeführt

Begründung:

Für das Screening auf Zielkrankheit 15 werden auch PCR-basierte Verfahren eingesetzt. Wir bitten um Ergänzung.

§ 18 Grundsätze des Screening-Verfahrens

Abs. 2

Ergänzungsvorschlag:

Unter der Bezeichnung „auffälliger Befund" werden in der Kinder-RL folgende Befunde umfasst:

• Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach erster Trockenblutkarte sowie

• Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach zweiter Trockenblutkarte.

• Als positiver Screeningbefund wird ein auffälliger Befund bezeichnet, der das abschließende Ergebnis des Screenings darstellt.

- Dies kann z.B. der Befund nach zweiter Laboruntersuchung (2. Trockenblutkarte) sein
- oder wenn sich bereits im Rahmen der ersten Laboruntersuchung (nach 1. Trockenblutkarte) ein hochgradiger Krankheitsverdacht ergibt.

Begründung:

Die DGNS bedankt sich für die Einführung der eindeutigen Definitionen und schlägt vor, die Definition eines auffälligen und eines positiven Screeningbefundes aus den Tragenden Gründen in die Kinder-Richtlinie einzufügen, um die Verständlichkeit des weiteren Vorgehens zu verbessern.

Abs. 3

Änderungsvorschlag:

Abweichend von Absatz 2 Satz 1 erfolgt im Rahmen der ersten Laboruntersuchung für die Zielkrankheit Adrenogenitales Syndrom nach § 17 Absatz 1 Nummer 2 nach einem ersten auffälligen Befund, zur nochmaligen Überprüfung dieses Befundes aus der ersten Trockenblutkarte die Laboranalyse gemäß § 17 Absatz 2 Satz 2. Wird der erste auffällige Befund durch eine interne Validierungsuntersuchung bestätigt, ist eine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte oder eine Abklärungsdiagnostik durchzuführen und Absatz 2 findet im Übrigen Anwendung.

Begründung:

Bei hochgradigem Krankheitsverdacht auf AGS nach Second tier sollte ohne Zeitverzögerung durch eine weitere Testkarte die Abklärungsdiagnostik erfolgen.

Abs. 5

Anmerkung:

Die DGNS kann die Position der PatV, dass sicherzustellen ist, dass zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes nicht mehr als 72 Stunden liegen sollen, mit dem Ziel, die Prozesszeiten zu verkürzen, nachvollziehen. Wir weisen jedoch darauf hin, dass die Statistik der DGNS zeigt, dass der zeitbestimmende Schritt in diesem Prozess die Übermittlung der Trockenblutkarte (Versandweg) ist.

4. Zu § 19 Verantwortlichkeiten

Abs. 1

Ergänzungsvorschlag:

„Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und ~~Probenübermittlung~~Probenversand an das Labor verantwortlich. Er hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen und die Übermittlung des Screeningbefundes durch das Screeninglabor an ihn zu überprüfen.“

Begründung:

Eine zeitnahe Prüfung, ob ein Screeningbefund beim Einsender eingegangen ist, gewährleistet, dass es auffällt, wenn Trockenblutkarten verlorengegangen sind.

Abs. 3

Änderungsvorschlag:

„Die Probenübermittlung erfolgt an eine/n nach § 23 berechtigte/n Laborärztin/Laborarzt, die/der die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 17 und ~~im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16~~ die Mitteilung des auffälligen Screeningbefundes~~Befundübermittlungen~~ an die Eltern nach § 22 sowie die Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz ~~2 sowie~~ oder an die spezialisierte Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 22a Absatz 1 und 2 trägt“.

Begründung:

Die Einwilligung in die Mitteilung eines auffälligen Screeningbefundes durch eine qualifizierte Person des Labors wird gleichzeitig mit der Einwilligung in das Screening erteilt. Auch die Befundweitergabe an eine spezialisierte Einrichtung sollte bereits vor dem Screening eingewilligt werden (s. oben zu §16 c).

Abs. 4

Ergänzungsvorschlag:

„Die/der die U2 Früherkennungsuntersuchung beim Neugeborenen durchführende Ärztin/Arzt hat sich bei der Untersuchung zu vergewissern, dass die Entnahme der Blutprobe für das erweiterte Neugeborenen-Screening dokumentiert wurde. Ist das Screening nicht dokumentiert, so hat sie/er das Screening nach dieser Richtlinie anzubieten. Wurde das Screening vor 36 Lebensstunden

durchgeführt, so hat er/sie zu überprüfen, ob die Wiederholungsuntersuchung bereits durchgeführt wurde oder diese ggf. vorzunehmen."

Begründung:

Die die U2 durchführende ärztliche Person soll, zusätzlich zum Erinnerungsmanagement im Labor, überprüfen, ob die Wiederholungsuntersuchung bei Blutentnahme < 36 Lebensstunde bereits durchgeführt wurde oder diese ggf. vornehmen.

5. Zu § 20 Zeitpunkt der Probenentnahmen

Abs. 1

Streichungsvorschlag:

„~~Der optimale Entnahmezeitpunkt ist das Alter von 48 bis 72 Lebensstunden.~~ Die Blutprobe soll nicht vor vollendeten 36 und nicht nach 72 Lebensstunden entnommen werden. In diesem Zeitfenster versäumte Probenentnahmen müssen unverzüglich nachgeholt werden."

Begründung:

Die Blutentnahme erst mit >48h ist eher schlechter als die Abnahme zwischen 36-48 Lebensstunden, da der Screeningprozess verzögert wird.

Abs. 5

„Soweit die Eltern nicht ihre Einwilligung verweigern, ~~ist~~ soll das Labor der ersten Untersuchung auch für die weiteren Untersuchungen nach § 17 beauftragt werden."

Anmerkung:

Eine laborübergreifende Regelung für Zweituntersuchungen im Rahmen des Neugeborenenscreenings kann zuverlässig erst mit Einführung einer eineindeutige Screening-ID für jedes Neugeborene mit einer Eingabe in einer zentralen Datenbank umgesetzt werden. Sinnvoll wäre auch die Möglichkeit einer pseudonymisierten Kommunikation zwischen den Laboren.

6. Zu § 21 Probenentnahme, Bearbeitung und Dokumentation

Abs. 4

Anmerkung:

Die Kontinuierliche Zunahme der Versandzeiten ist in den DGNS-Reporten gut dokumentiert. Daher begrüßen wir die Bemühung der PatV, hier durch Nennung fester Versandzeiten eine Optimierung der Versandlogistik zu ermöglichen.

Die DGNS unterstreicht, dass der Versand der Probe spätestens 24 Stunden nach Blutentnahme sicherzustellen ist, um die Prozesszeiten im Sinne der Forderung nach §18 Absatz 5 zu verkürzen. Hierbei ist eine überregionale Lösung anzustreben.

Abs. 7

Änderungsvorschlag:

„Der Einsender erhält den Screeningbefund-und führt die Befundrücklaufkontrolle durch. ~~*Die Laborärztin oder der Laborarzt bestätigt dem Einsender den Eingang der Blutprobe*~~.“

Begründung:

Der Einsender hat laut GenDG § 11 Abs. 2 Anspruch auf den Befund. Besonders in der Neonatologie können unauffällige Screeningbefunde für die Festlegungen von Therapien richtungsweisend sein. Außerdem ist der Einsender verpflichtet, in der Patientenakte sämtliche aus fachlicher Sicht für die derzeitige und künftige Behandlung wesentlichen Maßnahmen und deren Ergebnisse aufzuzeichnen, insbesondere die Anamnese, Diagnosen, Untersuchungen, Untersuchungsergebnisse, Befunde, Therapien und ihre Wirkungen, Eingriffe und ihre Wirkungen, Einwilligungen und Aufklärungen. Wenn der Einsender den Befund erhält, entfällt die Bestätigung des Eingangs der Blutprobe im Labor. Bei positiven Befunden sollte die für die Befundmitteilung verantwortliche ärztliche Person direkt die einsendende (Kinder-) Klinik anrufen, so dass Eltern weder mit falsch positiven Befunden beunruhigt, noch Eltern mit bereits verstorbenen Kindern durch Anrufe zusätzlich traumatisiert werden.

7. Zu § 22 Befundübermittlung

Abs. 1 Satz 1 und 2

Änderungsvorschlag:

„Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor einen auffälligen Screeningbefund~~Befund~~ ergibt, sind die Eltern zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes und zur Gewährleistung einer schnellstmöglichen weiteren Diagnostik unverzüglich durch die/den für die Befundmitteilung~~Befundübermittlung~~ verantwortliche Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt oder vom ihm benannte qualifizierte Person, mündlich ~~sowie schriftlich,~~ zu unterrichten. ~~Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 16 Absatz 3 Satz 3 Voraussetzung.~~“

Begründung:

Der Laborbefund ist nach Ansicht der DGNS kein geeignetes Dokument für die Information von Eltern über ein auffälliges Screeningergebnis. Der Satz 2 kann gestrichen werden, da diese Einwilligung mit der Einwilligung in das Screening erteilt wurde.

Abs. 1 Satz 5

Änderungsvorschlag

Bei der Befundübermittlung durch die verantwortliche Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt oder vom ihm benannte qualifizierte Person an die Eltern ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich und mit Bezug auf die befundete Zielkrankheit hinzuweisen. Bei einem hochgradigen Krankheitsverdacht (positiven Screenigbefund) sind die Eltern über die nächsterreichbaren, auf die jeweilige Zielerkrankung spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit sowie deren Kontaktdaten mit Telefonnummern zu informieren.

Begründung:

Die beschriebene Vorgehensweise ist nur für einen hochgradigen Krankheitsverdacht relevant.

Abs. 2

Änderungsvorschlag:

„Nur für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Unterrichtung im Krankenhaus behandelt wird oder die Testkarte von einer neonatologischen Einrichtung eingesandt wurde, wird abweichend von Absatz 1 ~~zusätzlich zu den Eltern auch~~ die oder der das Kind behandelnde Arzt oder Ärztin über den auffälligen Befund unterrichtet.“

Begründung:

Ist der Einsender der Testkarte eine neonatologische Einrichtung, ist die Wahrscheinlichkeit hoch, dass das betroffene Kind noch stationär behandelt wird. Um eine unnötige Beunruhigung der Eltern zu vermeiden, sollte der Befund direkt an die behandelnde ärztliche Person mitgeteilt werden. Zudem sind die auffälligen Screeningbefunde bei stationär behandelten Neugeborenen oft (Grund)krankheits- oder stressbedingt und werden durch eine weitere Testkarte unauffällig.

Abs. 5

Streichungsvorschlag ~~Die Eltern (Personensorgeberechtigten) werden ohne Vorliegen eines auffälligen Befundes nur auf ihre ausdrückliche Nachfrage von der Laborärztin oder vom Laborarzt Einsender informiert.~~

Begründung: Das Screeninglabor darf keine telefonischen Auskünfte zu Befunden gemäß GenDG ohne eindeutige Authentifizierung erteilen. Denkbar wäre dafür z.B. eine eineindeutige Screening-ID in einer zentralen Datenbank. Andernfalls können die Screeninglabore eine rechtssichere Datenübermittlung nicht umsetzen.

8. Zu § 22a Befundweitergabe

Anmerkung:

Abs 2:

Die DGNS unterstützt die Position der PatV, dass ein Arzt oder eine Ärztin der spezialisierten Einrichtung die Eltern für die Vereinbarung eines Termins kontaktieren sollte und für Rückfragen zur Verfügung steht.

Abs 4:

Die DGNS unterstützt die Position der PatV, den neuen Abs. 4 einzufügen. Jedoch sollte nur der Therapiebeginn erfasst werden, da die Therapie nicht mehr Bestandteil des Screeningprozesses ist.

Ergänzung

Abs 3:

Die ~~spezialisierte~~ Einrichtung, die die Abklärung durchgeführt hat, teilt nach Abschluss der Abklärungsdiagnostik den Befund dem für die Screeninguntersuchung(en) zuständigen Labor (en) zum Zwecke der Qualitätssicherung des Analyseverfahrens des Labors nach § 26 Absatz 3 mit.

Begründung:

Zur vollständigen Erfassung müssen alle Ergebnisse von Folgeuntersuchungen und Abklärungsdiagnostik an das Labor geschickt werden.

9. Zu § 22b Erinnerungsmanagement

Neuer Abs. 4

Ergänzungsvorschlag:

„Das Erinnerungsmanagement kann mit Einwilligung der Eltern in Kooperation mit einem Trackingzentrum erfolgen.“

Begründung:

Vorhandene etablierte Trackingstrukturen sollten erhalten bleiben und weiter eingebunden werden können.

10. Zu § 24 Qualifikation der Laborärztin/des Laborarztes

Ergänzungsvorschlag:

In § 24 könnte die Qualifikation der Person im Hinblick auf die Zielkrankheiten und die Kommunikation mit den Eltern gefordert werden.

Begründung

Die Mitteilung eines pathologischen Befundes an die Eltern stellt insofern eine Herausforderung dar, als einerseits die Dringlichkeit der weiteren Untersuchungen vermittelt und andererseits dabei unnötige Verunsicherung möglichst vermieden werden soll. Dabei spielen sowohl die Inhalte als auch die Art der Kommunikation und die emotionale Unterstützung der Eltern eine wichtige Rolle. Die Bedeutung der kompetenten Mitteilung durch eine sowohl über die Prozesse als auch über die Krankheit gut informierten und geschulten Person wird in der Literatur betont. Dies ist unabhängig davon, ob sich der Krankheitsverdacht bestätigt oder nicht.

11. Zu § 26 Qualitätssicherung

Abs. 4

Ergänzungsvorschlag:

Es ist sicherzustellen, dass innerhalb von 24 Stunden nach ~~am Tage des~~ Proben-Eingang die Laboruntersuchung durchgeführt und ~~pathologische~~ auffällige Befunde unmittelbar übermittelt werden. Die Laborleistung ist zumindest von Montag bis Samstag vorzuhalten.

Begründung: Je nach Wochentag und Zielerkrankung kann nicht in allen Fällen das Endergebnis innerhalb von 24h vorliegen.

Abs 6.

Änderungsvorschlag

Screeningbefunde *bei angeforderter Abklärungsdiagnostik*

Streichung:

~~Pathologischen Fällen~~

Begründung:

Eine Einzelfalldarstellung sollte für alle Screeningbefunde erfolgen, bei denen eine Abklärungsdiagnostik angefordert wurde.

Abs 7:

Änderungsvorschlag

Zum Zwecke der einheitlichen Dokumentation stellt die unabhängige und wissenschaftlich qualifizierte Institution den Laboren detaillierte Vorlagen für die Übermittlung der Daten zur Verfügung

§28 (2), §40 (4) entsprechend

Begründung:

Unter wissenschaftlichen Institutionen werden im Allgemeinen Hochschulen und Fachhochschulen verstanden. Damit käme es zu einer deutlichen Einschränkung des Bewerberkreises für die Erstellung des Reports.

12. Zur Anlage 3: Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening

Anmerkungen

Nach Erfahrung der DGNS werden die Information zum Neugeborenenscreening in der jetzigen Darstellung durch Eltern als sehr komplex und schwer verständlich wahrgenommen. Es sollte unbedingt auf die Verwendung einer einfachen Sprache geachtet werden. Die Elterninformation sollte deshalb auch unter Einbeziehung neuer Informationsmedien wie z.B. Pod- oder Webcast mehrsprachig verständlicher und barrierefrei gestaltet werden). Bei der Erstellung sollten Interessenvertreter der von der Zielkrankheit Betroffenen einbezogen werden. Der Abschnitt zu den einzelnen Krankheiten ist nach internationaler Literatur nicht notwendig, da Einzelheiten zu den Zielkrankheiten für Eltern erst bei einem positiven Screeningbefund (Krankheitsverdacht) wichtig sind.

Die DGNS erachtet dabei eine Zusammenlegung der Einwilligungserklärungen zum ENS und Mukoviszidosescreening als sehr sinnvoll, da auch nach den Tragenden Gründen- 98% der Screeninguntersuchungen gemeinsam erfolgen und eine Trennung für die Eltern nicht nachvollziehbar ist und die Akzeptanz für beide Screeninguntersuchungen verringert. Durch neue Therapieoptionen für die Mukoviszidose sind Vorteile eines sehr frühen Therapiebeginns klar erkennbar, die durch die aktuelle Vorgehensweise aber zu Verzögerungen führen.

In der Aufklärung werden die Begriffe „Krankheit“, „Erkrankung“ und „Störung“ verwendet, eine Vereinheitlichung wäre hier wünschenswert. Untenstehend sind Änderungsvorschläge für die Elterneinwilligung aufgezählt. Eine finale Prüfung empfehlen wir nach Anpassung der Elterninformation an die weiteren Änderungen in der Kinderrichtlinie nach dem Stellungnahmeprozess.

Ablaufschema

Änderungsvorschlag:

„Der Befund der Untersuchung ist unauffällig, ~~Ihr Kind leidet an keiner der untersuchten Krankheiten~~. *Die Untersuchungen haben keine Hinweise auf eine der Zielkrankheiten ergeben“*

Begründung:

Keine der Untersuchungen hat eine Sensitivität von 100%.

„Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?“

Änderungsvorschlag:

~~*„Deshalb finden seit 1969 bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt.“*~~

Begründung:

Der Zeitpunkt der Einführung des Neugeborenen-Screenings war in der DDR und der Bundesrepublik Deutschland – hier auch je nach Bundesland – unterschiedlich. Ist dieses historische Detail für die Aufklärung relevant? Wir bitten um Prüfung, ob der Satz gestrichen werden kann.

Wann und wie wird untersucht?

Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenenscreenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden ~~*oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes.*~~

Begründung: Die Aufklärung und Durchführung der Blutentnahme liegt in der Verantwortung des für die Geburt zuständiger/n Ärztin/Arztes.

„Wer erfährt das Testergebnis?“

Änderungsvorschlag:

Der Satz „In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor“ sollte bleiben.

Begründung:

Siehe §21 Absatz 7 Begründung

„Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?“

Anmerkung:

Die DGNS unterstützt die Position der PatV, dass die Eltern von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert werden, der sie über die mögliche Krankheit genauer informiert sowie einen Termin zur Vorstellung des Kindes vereinbart.

Änderungsvorschlag:

„Ihr Einverständnis umfasst das erweiterte Neugeborenen-Screening auf die oben genannten Zielerkrankungen sowie die Verarbeitung der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings, die Befundmitteilung und -weitergabe im Falle eines auffälligen Befundes.

Begründung:

Die schriftliche Einwilligung der Eltern sollte den vollständigen Screeningprozess, auch das Vorgehen bei einem auffälligen Befund, umfassen. Ziel des Screenings ist es auch auffällige Befund festzustellen und weiter abzuklären

Eine Einwilligung für die Befundweitergabe an ein spezialisiertes Zentrum und behandelnde Ärzte sollte schon beim Erstgespräch im Rahmen der Aufklärung zur Screeninguntersuchung erläutert und eingeholt werden.

13. Einzelbemerkungen zum Screening auf Mukoviszidose

Die bisherigen Kommentare und Änderungsvorschläge zu den §§16 bis 28 sowie zur Anlage 3 (Elterninformation) gelten entsprechend für das Screening auf Mukoviszidose auch.

14. Zu §33 Untersuchungsmethoden

Der Screeningalgorithmus sollte dringend geändert werden, um die sehr hohe Anzahl der falsch positiven Befunde zu reduzieren und damit die Zahl der notwendigen Abklärungsdiagnostik zu verringern und weniger Eltern unnötig zu beunruhigen.

15. Zu § 36 Probenentnahme und Probenbearbeitung

a) Abs. 2

Änderungsvorschlag:

„Wurde die Geburt durch eine Hebamme verantwortlich geleitet und ausnahmsweise das erweiterte Neugeborenen-Screening ohne ärztliche Aufklärung durchgeführt, ~~muss für~~ so kann das Mukoviszidose-Screening nach ärztlicher Aufklärung aus der Trockenblutkarte des ENS nachgeholt werden ~~eine zweite Blutprobe abgenommen werden~~."

Begründung:

Für das Screening auf Mukoviszidose ist keine zweite Blutentnahme notwendig, wenn die Erstscreeningkarte im Labor verfügbar ist.

16. §40 Qualitätssicherung

Einige der geforderten Parameter können nicht erhoben werden und sollten daher gestrichen werden:

- abgelehnte CF-Screenings werden nicht dokumentiert
- Anzahl Proben unzureichender Probenqualität wird nicht speziell für CF abgefragt
- aufgrund positiver Konfirmation mitgeteilte DNA-Befunde kann nicht angegeben werden
- „Produkt IRTxPAP auffällig" kann momentan nur von einigen Laboren angegeben werden, Angabe erst möglich, wenn Algorithmus angepasst ist

17. Zu § 42 Evaluation

Änderungsvorschlag:

~~Spätestens drei Jahre nach Inkrafttreten der Richtlinie soll~~ Der zuständige Unterausschuss des G-BA soll den Erfolg des Screenings auf Mukoviszidose prüfen und erforderliche Änderungen der Bestimmungen empfehlen. In die Evaluation werden die Daten nach § 40 einbezogen.

Begründung:

Eine (auch wiederholte) Evaluation eines Screeningprozesses ist unbedingt notwendig. Der derzeitige Screening-Algorithmus für Mukoviszidose erzeugt unnötig viele positive Befunde, die sich in der Konfirmationsdiagnostik nicht bestätigen lassen. Eine Überprüfung der wissenschaftlichen Evidenz des gewählten Screeningverfahrens ist unverzichtbar. Daher sollte auch in Zukunft bei sich aus dem Screeningreport ergebenden weiteren Fragestellung eine Evaluation durch eine unabhängige Stelle erfolgen, wie sie für das ENS in §28 (2) vorgesehen ist

23.11.2023

Prof. Dr. rer. nat. Uta Ceglarek
Präsidentin der DGNS e.V.

Bundesärztekammer
Arbeitsgemeinschaft der deutschen Ärztekammern

Berlin, 24.11.2023

Bundesärztekammer
Herbert-Lewin-Platz 1
10623 Berlin
www.baek.de

Dezernat 3
Qualitätsmanagement, Qualitätssicherung und Patientensicherheit

Fon +49 30 400 456-430
Fax +49 30 400 456-455
E-Mail dezernat3@baek.de

Diktatzeichen: Zo/Wd
Aktenzeichen: 872.010

Bundesärztekammer | Postfach 12 08 64 | 10598 Berlin

per E-Mail

Gemeinsamer Bundesausschuss
Abteilung Methodenbewertung und
veranlasste Leistungen
[redacted]
Gutenbergstraße 13
10587 Berlin

Stellungnahme der Bundesärztekammer gem. § 91 Abs. 5 SGB V zur Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening
Ihr Schreiben vom 27.10.2023

[redacted],

vielen Dank für Ihr Schreiben vom 27.10.2023, in welchem der Bundesärztekammer Gelegenheit zur Stellungnahme gem. § 91 Abs. 5 SGB V zur Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 6 Gendiagnostikgesetz gegeben wird (erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening).

Die Bundesärztekammer wird in dieser Angelegenheit von ihrem Stellungnahmerecht keinen Gebrauch machen.

Mit freundlichen Grüßen

Dr. rer. nat. Ulrich Zorn, MPH
Leiter Dezernat 3

DGKJ e.V. | Geschäftsstelle | Chausseestr. 128/129 | 10115 Berlin

Gemeinsamer Bundesausschuss
[redacted]
Abteilung Methodenbewertung und Veranlasste Leistungen

Via E-Mail: kinder-rili@g-ba.de

Der Präsident
Prof. Dr. med. Jörg Dötsch

Geschäftsstelle
Chausseestr. 128/129
10115 Berlin
Tel. +49 30 3087779-0
Fax:+49 30 3087779-99
info@dgkj.de | www.dgkj.de

Hausadresse:
Universitätsklinikum Köln
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Kerpener Str. 62
50937 Köln
Tel. +49 221 478-4350
Fax: +49 221 478-4635
doetsch@dgkj.de

Köln, 22.11.2023

Stellungnahme der DGKJ
zur Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening.

[redacted],

sehr geehrte Damen und Herren,

vielen Dank für die Übersendung der Unterlagen zum **Beschlussentwurf des G-BAs zur Neufassung der Kinder-Richtlinie (RL) zum NGS (Stand 27.10.2023)** verbunden mit der Möglichkeit zur Stellungnahme.

Die Screeningkommission begrüßt es ausdrücklich, dass Regelungen zum Tracking, zu Second-Tier-Verfahren und die Rückmeldung der Konfirmationsdiagnostik an das Screeninglabor in die Richtlinie aufgenommen und zu Befundmitteilung sowie Qualitätssicherung überarbeitet wurden.

Im Folgenden finden Sie unsere Kommentare und Anmerkungen zum o.g. Beschlussentwurf:

§ 16 Aufklärung und Einwilligung

(3): Die Einwilligung der Eltern wird erweitert um die Befundmitteilung durch eine Laborärztin oder einen Laborarzt. Die Befundmitteilung sollte durch eine im Hinblick auf die Zielkrankheiten und in Kommunikation geschulte ärztliche Person des Labors erfolgen; das muss nicht zwingend der Laborarzt sein. Wir schlagen vor, hier und im Folgenden die Formulierung „ein Arzt des Labors“ aus den Tragenden Gründen zu übernehmen.

(4) Die Eltern sollten bereits bei der Aufklärung zum Screening über die Möglichkeit informiert werden, dass im Falle eines positiven Screeningbefundes die Daten an eine Ärztin/ einen Arzt aus dem spezialisierten Zentrum weitergegeben werden dürfen und diese Person sie kontaktieren darf. Die Einwilligung in die Befundweitergabe könnte dann direkt eingeholt werden.

§ 17 Zielkrankheiten und deren Untersuchung: Um den Fortschritt in der Diagnostik im Rahmen des Neugeborenenscreenings zu fördern, plädieren wir für mehr **Offenheit in der Wahl der anzuwendenden Methoden.** Es sollen Vorgaben für die Validierung und Qualitätssicherung der verwendeten Methoden gemacht werden, aber keine definitive Festlegung der Methode als solche.

§18 Grundsätze des Screeningverfahrens (5): Die Anforderung, dass zwischen Abnahme und Übermittlung eines auffälligen Befundes nicht mehr als 72 Stunden liegen sollen, ist grundsätzlich zu befürworten, um Zielkrankheiten mit früher Krankheitsmanifestation/ gefährlichen Entgleisungen frühzeitig zu erkennen und zu behandeln. Nach Daten der Bundesnetzagentur erreichen 2022 nur noch 80% der Briefsendungen innerhalb von einem Tag den Empfänger, das spiegelt sich in steigenden Versandzeiten für Screeningkarten im DGNS-Report wider und ist relevant für die zeitlichen Abläufe im Neugeborenenscreening. Daher unterstützen wir die Formulierung der PatV, hier klare Zeitvorgaben zu formulieren und damit optimierte Versandlogistik zu ermöglichen.

§19 Verantwortlichkeiten, §22 Befundübermittlung (§22a Befundweitergabe, §22b Erinnerungsmanagement): Die o. g. Paragrafen enthalten die relevantesten Änderungen zur bisherigen Kinder-RL und definieren eine grundsätzliche Änderung der Zuständigkeiten im Informationsfluss. Das Konzept der Durchführungsverantwortung des Einsenders wird dahingehend verändert, dass zukünftig die Verantwortung und damit auch zusätzliche Aufgaben auf Seiten des Laborarztes liegen sollen. Ziel ist v. a., einen Verlust an Informationen und wertvoller Zeit zu verhindern. Grundsätzlich müssen verschiedene Szenarien der Dringlichkeit einer medizinischen Intervention bei Screeningbefunden unterschieden und dann auch in der Richtlinie klar dargestellt werden, die sich an der **Definition in den „Tragenden Gründen“ (Abschnitt 2.2.1)** zu den Befunden orientiert:

1. **Auffälliger Befund:** hochgradiger Verdacht auf eine Zielerkrankung aus der ersten oder zweiten Trockenblutkarte, sofortige Abklärungsdiagnostik erforderlich.
2. Daneben, und sehr viel häufiger (um den Faktor 8), sind **kontrollbedürftige Befunde** wegen des Verdachts auf das Vorliegen einer Zielkrankheit, einer Blutentnahme vor 36 Lebensstunden oder 32 Schwangerschaftswochen, schlechter Probenqualität oder zu wenig Material. Auch nach bestimmten Medikamentengaben oder Transfusionen sind Kontrollen erforderlich. Hier ist die Dringlichkeit weniger akut.
3. Drittens gibt es die **unauffälligen Befunde**.

Die Ausführungen zum geänderten Vorgehen bei auffälligen Befunden im aktuellen Entwurf sind ausführlich, die Regelungen zu den kontrollbedürftigen und unauffälligen Befunden erscheinen noch unklar.

Wir schlagen vor, bei kontrollbedürftigen Befunden und Normalbefunden den Befund weiterhin an den Einsender als den Auftraggeber der Untersuchung zu versenden. So kann der Einsender kontrollieren, ob die verschickten Proben, auch im Labor eingegangen sind. In diesen Fällen werden den Eltern auch keine spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen genannt.

Spezifisch wird benannt, dass zum Erreichen eines auffälligen Befundes an die Eltern innerhalb von 72 Stunden ab Probenabnahme der Versand der Probe ab Probenabnahme innerhalb von 24 Stunden erfolgen soll. Diese zeitliche Vorgabe muss die Regel sein, kann aber nicht immer sichergestellt werden, schon bei jedem Wochenende nicht, erst recht nicht bei Feiertagen.

Eine generelle separate Bestätigung des Probeneingangs wie in VI Absatz 7 gefordert, erscheint auf Grund der engen zeitlichen Vorgaben (72 Stunden ab Probenabnahme, 24 Stunden nach Eingang der Probe im Labor erfolgt die Mitteilung unauffälliger Befunde per Post, auffälliger wie ausgeführt) nicht zusätzlich hilfreich, sondern generiert zusätzlichen Aufwand und damit zusätzliche Kosten (doppeltes Porto, da *Online*-Lösungen noch nicht flächendeckend verfügbar sind). Auch nach GenDG § 11 Abs. 2 hat die verantwortliche ärztliche Person Anspruch auf einen Befund (der innerhalb von 24 Stunden nach Eingang der Probe im Labor verschickt wird), nicht nur auf eine Eingangsbestätigung.

Auf Seiten der Laboratorien bedeutet die Änderung des **Vorgehens bei auffälligen Befunden** einen erheblichen **zusätzlichen Aufwand an Personal** für die Befundmitteilung / Elterngespräche: Probleme mit Erreichbarkeit der Eltern (fehlende Telefonnummern, Namenswechsel) oft bei mangelnder Kenntnis lokaler Strukturen, über die der Einsender verfügt. Für diesen Aufwand muss ein Kostenausgleich eingeplant werden (zu den spezifischen Mehrkosten über alle Proben siehe auch die Ausführungen zu ***Erinnerungsmanagement (§22b)*** und ***Qualitätssicherung (§26, 5)*** weiter unten).

Weitere Punkte, die präzisiert werden sollten:

Vorgehen bei Kindern, die sich in stationärer Behandlung befinden: 8-10% der Einsender sind Kinderkliniken und sollten einen auffälligen Screeningbefund direkt vom Screeninglabor erfahren, da sich entweder unmittelbare Konsequenzen für die weitere Behandlung des Kindes ergeben oder die zweite Testkarte unauffällig wird und die Eltern nicht zusätzlich beunruhigt werden, wenn der auffällige Befund z.B. durch Stress, parenterale Ernährung oder Frühgeburt bedingt war. Eine direkte Information der Eltern „an den behandelnden Kollegen vorbei“ führt zu Missverständnissen und gegebenenfalls Verunsicherung der Eltern sowie Zeitverzug in der weiteren Diagnostik und Therapie. Die Möglichkeit zur Rückfrage der Eltern im Screeninglabor in Absprache mit den behandelnden Ärzten besteht ja.

Befundweitergabe (§22a, 2 und 3): Eine offenere Regelung über die Terminvereinbarung in einem spezialisierten pädiatrischen Zentrum wird bevorzugt: „die spezialisierte Einrichtung kontaktiert die Eltern für die Vereinbarung eines Termins zur Abklärungsdiagnostik. Ausführliche Arztgespräche und Beratungen in diesem Kontext sind unrealistisch und führen auf Seiten der Patienten oft zu schweren Verunsicherungen, insbesondere, wenn das Kind nicht bekannt ist und in der Regel ja eine milde Variante oder gar keine Erkrankung vorliegt.

Über die Abklärungsdiagnostik hinaus sollten nur Angaben zum Behandlungsbeginn verpflichtend an das Screeninglabor rückgemeldet werden. Das Kind befindet sich dann in einer für die Erkrankung spezialisierten Einrichtung, wohingegen der Laborarzt zu diesem Zeitpunkt keine spezifischen klinischen Beschreibungen benötigt.

Erinnerungsmanagement (§22b): Das sog. Tracking ist unbedingt sinnvoll und notwendig und soll vom Screeninglabor übernommen werden. Dies umfasst in der vorliegenden Version der Richtlinie nur die Mahnung von fehlenden Kontrollkarten bei auffälligen Befunden und die nicht erfolgte Vorstellung in einer spezialisierten Einrichtung. Fehlende Wiederholungsuntersuchungen bei Blutentnahme vor 36 Lebensstunden oder 32 Schwangerschaftswochen, schlechter Probenqualität oder zu wenig Material sollten auch getrackt werden. Um in Regionen, in denen bereits ein gut funktionierendes Trackingsystem etabliert ist, diese Strukturen weiter nutzen zu können, schlagen wir folgende Ergänzung vor: „Das Erinnerungsmanagement kann mit Einwilligung der Eltern in Kooperation mit einem Trackingzentrum erfolgen."

Auch dies bedeutet in diesem Ablauf für die Labore einen erheblichen zusätzlichen personellen Aufwand, der finanziert werden muss. Er beträgt ca. 3 Euro pro Probe über alle Proben, wie sich dies aus Trackingprojekten herleiten lassenlässt.

Qualitätssicherung (§26, 5): Ein jährlicher Bericht über die Laborleistungen ist sinnvoll und auch die Festlegung der zu berichtenden Items. Auch hier entstehen Kosten auf Seiten der Laboratorien, die erstattet werden müssen. Die meisten abgefragten Items sind schon Gegenstand des DGNS Reports. Die technischen Voraussetzungen sind aber noch nicht umfassend umgesetzt (weiterhin Access Datenbank, die viel „Handarbeit" erfordert). Der zeitliche Horizont für die Erstellung ist im Entwurf mit Q1 des Folgejahres sehr knapp bemessen. Nach unseren Erfahrungen würde dadurch die Qualität leiden, da die allerletzten Abklärungen durchaus in das zweite Quartal reichen können. Das Ende des zweiten Quartales würden wir daher als Berichtszeitraum vorschlagen.

Der **Gesamtkostenrahmen** für ***das geänderte Vorgehen bei auffälligen Befunden, das Erinnerungsmanagement (§22b)*** sowie die ***Qualitätssicherung (§26, 5)*** beträgt zur Durchführung der jetzt vorgeschlagenen Abläufe **ca. 4-6 Euro pro Probe über alle Proben**, die Gegenstand einer sofortigen Refinanzierung sein sollten.

§ 27 Dokumentation der Laborleistungen (3): Vernichtung von Restblutproben spätestens nach drei Monaten: Hier schlagen wir eine Verlängerung des Zeitraums auf 12 Monate vor, um bei falsch negativen Befunden eine erneute Untersuchung zur Qualitätssicherung der Labormethoden, aber auch der rechtlichen Klärung für die Familien zu ermöglichen. Die allermeisten Zielkrankheiten werden NICHT innerhalb der ersten drei Lebensmonate verlässlich diagnostiziert, falls das Neugeborenenscreening sie NICHT detektieren konnte. Eine derartig kurze Aufbewahrungszeit von Restproben ist auch international nicht bekannt.

Anlage 3 Elterninformation:

In der Graphik zum Ablauf der Mitteilung eines auffälligen Befundes muss im ersten orangen Kasten der Text geändert werden. Da falsch negative Befunde bei allen Krankheiten vorkommen können und ein unaufälliger Screeningbefund nicht zwangsläufig alle Zielkrankheiten ausschließt, muss es heißen: **„Der Befund der Untersuchung ist unauffällig, Ihr Kind hat mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit keine der untersuchten Krankheiten".**

Den Eltern wird der Ablauf bei auffälligen Befunden erklärt und die telefonische Befundmitteilung durch den Laborarzt angekündigt. Zusätzlich zu der Einwilligung zur Datenverarbeitung im Rahmen der allgemeinen Einwilligung zum Neugeborenenscreening wird dann eine erneute Einwilligung der Eltern zur Befundweitergabe im Rahmen des Telefonats mit dem Laborarzt angekündigt.

Dieses Vorgehen halten wir für **problematisch.** Es ist verwirrend/ verunsichernd für die Eltern, die den Schock einer Verdachtsdiagnose verarbeiten müssen. Das Neugeborenenscreening ist als Prozess zu verstehen und es ist **nicht sinnvoll (sogar gefährlich)** an einem besonders empfindlichen Punkt (schnelle Vermittlung der Familie an ein spezialisiertes Zentrum) eine Verzögerung durch eine formale Entscheidung einzubauen. Die Befundweitergabe an das spezialisierte Zentrum ist essentiell, um die entsprechende Diagnostik und Therapieeinleitung zu veranlassen. Eine entsprechende Einwilligung sollte bereits vor dem Screening eingeholt werden.

Abschnitt C. Spezielle Früherkennungsuntersuchungen II. Screening auf Mukoviszidose: Die Sonderstellung des Neugeborenenscreenings auf Mukoviszidose sollte im Rahmen dieser Revision hinterfragt werden, da neue Arbeiten belegen, dass ein frühestmöglicher Einstieg in die CF-Therapie (v.a. auf die exokrine Pankreasinsuffizienz gerichtet) absolut notwendig ist. Martiniano SL et al. 2023 und McColley SA et al. 2022 beschreiben, dass die Gruppen, die aus den unterschiedlichen Gründen nach dem CF-Screening später mit der Therapie begannen, sich schlechter entwickelt haben. Ein separates Einwilligungsverfahren ist aus unserer Sicht daher nicht mehr sinnvoll.

§ 36 Probenentnahme und Probenbearbeitung Abs.2: Die Abnahme einer zweiten Trockenblutkarte nach einem Screening durch die Hebamme ohne ärztliche Aufklärung sollte geändert werden. Wir wissen mittlerweile, dass das PAP dafür eigentlich nicht funktioniert und Eltern häufig eine zweite Blutentnahme ablehnen. Die Analyse kann aus der ersten Karte nach Aufklärung durch einen Arzt/ eine Ärztin nachgeholt werden.

Auch sollte der Screeningalgorithmus wegen des niedrigen positiven prädiktiven Wertes (PPV) noch einmal überarbeitet werden. Eine grundlegende **Revision dieses Algorithmus** wurde auf Anfrage des G-BA bereits durch eine Arbeitsgruppe der DGNS vorbereitet.

Wir hoffen, dass unsere Ausführungen dazu führen, den vorliegenden Beschlussentwurf zu schärfen und sind natürlich gerne bereit, zusätzliche Fragen schriftlich und/oder mündlich zu beantworten.

Im Übrigen möchten wir auf unser Schreiben vom 16.03.2023 verweisen, in dem wir dargestellt haben, dass das Neugeborenenscreening perspektivisch für alle Zielkrankheiten als integriertes Public-Health-Programm mit digitalen Lösungen geregelt werden sollte.

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. Jörg Dötsch
Präsident der DGKJ

Prof. Dr. Georg F. Hoffmann
Sprecher der Screening-Kommission

Der Bundesbeauftragte
für den Datenschutz und
die Informationsfreiheit

POSTANSCHRIFT Der Bundesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit
Postfach 1468, 53004 Bonn

HAUSANSCHRIFT Graurheindorfer Straße 153, 53117 Bonn
FON (0228) 997799-1310
E-MAIL Referat13@bfdi.bund.de
BEARBEITET VON Herr Oster
INTERNET www.bfdi.bund.de
DATUM Bonn, 15.11.2023
GESCHÄFTSZ. 13-315/072#1361

Bitte geben Sie das vorstehende Geschäftszeichen bei allen Antwortschreiben unbedingt an.

Gemeinsamer Bundesausschuss
Unterausschuss "Methodenbewertung"

nur per E-Mail an:
kinder-rili@g-ba.de

BETREFF **Stellungnahme gemäß § 91 Abs. 5a Sozialgesetzbuch Fünftes Buch (SGB V)**
HIER Beschlussentwurf des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) über die Änderung der Kinder-Richtlinie
BEZUG Ihre Bitte um Stellungnahme vom 27. Oktober 2023, Ihr Zeichen: [redacted]

[redacted],
[redacted],
sehr geehrte Damen und Herren,

ich bedanke Ihnen für die Gelegenheit zur Stellungnahme nach § 91 Abs. 5a SGB V.

Im Rahmen der Änderung wird in **§ 16 Abs. 4** der Richtlinie geregelt, dass die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung und die Kontaktaufnahme der Selbigen mit den Eltern sowie an die behandelnde Ärztin bzw. an den behandelnden Arzt und das Erinnerungsmanagement und die Verarbeitung der dazu erforderlichen personenbezogenen Daten ***„nur mit ausdrücklicher Einwilligung“*** *der* Eltern und nach Mitteilung eines auffälligen Befundes erfolgen darf.

Das Verfahren sieht dabei vor, dass für etwaige Kontroll- und Abklärungsuntersuchungen das Labor beauftragt werden soll, das den ursprünglichen Befund erhoben hat, ***„sofern die Eltern nicht ihre Einwilligung verweigern“*** (**§ 20 Abs. 5** der Richtlinie).

Ich rege an, die Regelungssystematik bezüglich § 20 Abs. 5 zu ändern.

ZUSTELL- UND LIEFERANSCHRIFT Graurheindorfer Straße 153, 53117 Bonn
VERKEHRSANBINDUNG Straßenbahn 61 und 65, Innenministerium
Bus 550 und SB60, Innenministerium

Art. 9 Abs. 2 Datenschutzgrundverordnung (DSGVO) regelt, dass eine Verarbeitung von personenbezogenen Gesundheitsdaten möglich ist, soweit die betroffene Person für einen oder mehrere Zwecke ausdrücklich eingewilligt hat.

Die in § 20 Abs. 5 der Richtlinie geplante Regelung ist sprachlich missverständlich und könnte auch als Opt-out-Regelung verstanden werden. Ich empfehle daher, wie bereits in § 16 Abs. 4 der Richtlinie umgesetzt, von einer „ausdrücklichen Einwilligung der Eltern“ zu sprechen und diese zur Voraussetzung des weiteren Verfahrens zu machen.

Darüber hinaus möchte ich weitere Klarstellungen anregen. Unklar ist zum einen, ob die Einwilligung nach § 20 Abs. 5 der Richtlinie die datenschutzrechtliche Einwilligung bzgl. der Verarbeitung der personenbezogenen Gesundheitsdaten ihres neugeborenen Kindes meint, oder ob hier die Einwilligung in die ärztliche Behandlung bzw. Diagnostik nach § 630d Bürgerliches Gesetzbuch (BGB) gemeint ist. Ebenfalls ist unklar, ob die im Rahmen der Befunderhebung erteilte datenschutzrechtliche Einwilligung die Zwecke bzw. die Anlässe der Datenverarbeitung hinreichend beschrieben und festgelegt hat, sodass aufgrund dieser Einwilligung auch eine Datenverarbeitung für die Kontroll- und Abklärungsuntersuchungen rechtmäßig erfolgen kann. Die Einwilligung der Eltern müsste entsprechend gestaltet werden.

Die gleichen Klarstellungserfordernisse ergeben sich bei § 36 Abs. 4 der Richtlinie. Auch hier empfehle ich insbesondere, sprachlich klarstellend die „ausdrückliche Einwilligung der Eltern“ vorzusehen.

Mit freundlichen Grüßen
Im Auftrag

Oster

Dieses Dokument wurde elektronisch versandt und ist nur im Entwurf gezeichnet.

ROBERT KOCH INSTITUT

Robert Koch-Institut | Nordufer 20 | 13353 Berlin

Gendiagnostik
- Geschäftsstelle der Gendiagnostik-Kommission -

Gemeinsamer Bundesausschuss
Abt. M-VL
Postfach 12 06 06
10596 Berlin

per E-Mail an geko@g-ba.de

Hinweise der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zum Beschlussentwurf des G-BA über eine Änderung der Kinder-Richtlinie:
Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

24.11.2023

Geschäftsstelle der GEKO
gendiagnostik@rki.de
Tel. +49 (0)30 18754-2828
Fax +49 (0)30 18754-2829

Besucheranschrift
Nordufer 20
13353 Berlin

Robert Koch-Institut
zentrale@rki.de
Tel.: +49 (0)30 18754-0
Fax: +49 (0)30 18754-2328
www.rki.de

Sehr geehrte Frau Dr. Thomas,
sehr geehrte Damen und Herren,

vielen Dank für Ihr Schreiben vom 27.10.2023, mit dem Sie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) Gelegenheit zur Abgabe einer „vorläufigen, schriftlichen Stellungnahme“ zum Beschlussentwurf zur Prüfung der Kinder-Richtlinie geben.

Die GEKO begrüßt, dass der G-BA Anpassungen in der Kinder-Richtlinie basierend auf den aktualisierten Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz vorgenommen hat.

Die GEKO hat den Beschlussentwurf mit Stand vom 27.10.2023 geprüft. In ihren beigefügten Hinweisen finden Sie textliche Anmerkungen, Änderungs- und Ergänzungsvorschläge mit direktem Bezug zu aktuell vorliegenden Richtlinien der GEKO gemäß § 23 GenDG.

Auf Hinweise zu weiteren Aspekten wird aufgrund einer allenfalls mittelbaren Betroffenheit der GEKO verzichtet und auf die Expertise der Sachverständigen der wissenschaftlichen Fachgesellschaften aus den labordiagnostischen Bereichen verwiesen.

Diese Hinweise der GEKO stellen noch nicht die Stellungnahme der GEKO nach § 16 Abs. 2 GenDG dar.

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. Henning Rosenau
Vorsitzender der Gendiagnostik-Kommission

Anlage
Hinweise der GEKO

Das Robert Koch-Institut ist ein Bundesinstitut im Geschäftsbereich des Bundesministeriums für Gesundheit.

Hinweise der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) vom 17.11.2023 zum Beschlussentwurf des G-BA über eine Änderung der Kinder-Richtlinie: Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

Inhalt

Grundlegende Bemerkungen 1
Begrifflichkeiten 2
Einzelbemerkungen zum erweiterten Neugeborenen-Screening 3
1. Zu § 16 Aufklärung und Einwilligung 3
2. Zu § 17 Zielkrankheiten und deren Untersuchung 4
3. Zu § 18 Grundsätze des Screening-Verfahrens 4
4. Zu § 19 Verantwortlichkeiten 5
5. Zu § 20 Zeitpunkt der Probenentnahmen 6
6. Zu § 21 Probenentnahme, Bearbeitung und Dokumentation 7
7. Zu § 22 Befundübermittlung 7
8. Zu § 22a Befundweitergabe 8
9. Zu § 22b Erinnerungsmanagement 8
10. Zu § 24 Qualifikation der Laborärztin/des Laborarztes 9
11. Zur Anlage 3: Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening 9
Einzelbemerkungen zum Screening auf Mukoviszidose 10
12. Zu § 36 Probenentnahme und Probenbearbeitung 11
13. Zu § 42 Evaluation 11
Quellen 11

Grundlegende Bemerkungen

Die GEKO hat bereits in ihrem 4. Tätigkeitsbericht ausgeführt, dass die Mitteilung des auffälligen Befundes an die Eltern insofern eine Herausforderung darstellt, „als einerseits die Dringlichkeit der weiteren Untersuchungen vermittelt und andererseits dabei unnötige Verunsicherung möglichst vermieden werden soll. Dabei spielen sowohl die Inhalte als auch die Art der Kommunikation und die emotionale Unterstützung der Eltern eine wichtige Rolle. Um die belastende Phase der Ungewissheit für die Eltern möglichst kurz zu halten, sollte die Zeitspanne zwischen Befundmitteilung und Termin zur Abklärung möglichst kurz sein. Die Bedeutung der kompetenten Mitteilung eines auffälligen Befundes für ein scheinbar gesundes Neugeborenes durch eine sowohl über die Prozesse als auch über die Krankheit gut informierte Person ist entscheidend für die Compliance der Eltern und in der Literatur anerkannt“ (1).

Die GEKO begrüßt, dass ein auffälliger Screeningbefund den Eltern zukünftig von einer ärztlichen Person des Labors mitgeteilt werden soll. Kritisch sieht sie, dass der Einsender keinen Screeningbefund erhält. Die GEKO hält es für unverzichtbar, auch unauffällige Befunde den Einsendern mitzuteilen. Das reduziert Risiken für die Patientenversorgung, weil unter Umständen unnötige Untersuchungen nicht vorgenommen werden müssen. Zugleich ist es aus haftungsrechtlichen Gründen nach § 630h i.V.m. § 630f BGB erforderlich. Die

GEKO empfiehlt, dass bei einem auffälligen Befund zunächst der Einsender telefonisch kontaktiert wird. Mit ihm sollte abgeklärt werden, ob das Kind entlassen oder noch in der Klinik ist bzw. andere (seltene) Besonderheiten vorliegen, die gegen eine Befundmitteilung direkt an die Eltern sprechen (wie Tod des Neugeborenen, Adoption etc.).

Begrifflichkeiten

a) Positiver Screeningbefund

In den Tragenden Gründen wird definiert, was unter einem „auffälligen“ und „positiven“ Screeningbefund zu verstehen ist. Diese Definitionen tragen zu einer deutlich besseren Verständlichkeit bei. Daher wird empfohlen sie in die Kinder-Richtlinie aufzunehmen und konsistent zu verwenden.

b) Befundübermittlung / Befundmitteilung / Befundweitergabe

Um Unklarheiten zu vermeiden empfiehlt die GEKO, die Begriffe „Befundübermittlung“, „Befundmitteilung“ und „Befundweitergabe“ zu definieren, voneinander abzugrenzen und konsistent zu verwenden. Evtl. könnte man sich auf die „Befundweitergabe“ (im Sinne von § 11 Abs. 3 GenDG) und „Befundmitteilung“ (im Sinne von § 11 Abs. 1 GenDG) beschränken. In den Tragenden Gründen wird auch von „Ergebnismitteilung“ (analog zu § 11 GenDG) gesprochen.

c) Ärztliche Person des Labors

Die GEKO hält es für sinnvoll, in der Kinder-Richtlinie „Laborärztin/Laborarzt“ durch „ärztliche Person des Labors“ – wie in den Tragenden Gründen verwendet – zu ersetzen. Da hier weniger die Qualifikation als Laborärztin oder Laborarzt sondern vielmehr eine ausreichende Schulung im Hinblick auf die Zielkrankheiten und eine der Situation angemessene Kommunikation mit den Eltern erforderlich ist, wäre eine andere ärztliche Person mit entsprechender Qualifikation bzw. mit entsprechender Schulung für die Befundmitteilung ebenfalls geeignet.

d) Krankheit/Erkrankung/Störungen

Zur leichteren Lesbarkeit der Kinder-Richtlinie empfiehlt die GEKO die Begriffe „Krankheit“, „Erkrankung“ und „Störung“ zu vereinheitlichen und immer von „Krankheit“ zu sprechen. Dies ist besonders in der Elterninformation wichtig.

Einzelbemerkungen zum erweiterten Neugeborenen-Screening

1. Zu § 16 Aufklärung und Einwilligung

a) Abs. 2 Satz 2

Ergänzungsvorschlag:

„Die Aufklärung umfasst insbesondere Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung **sowie Informationen zur Übermittlung und Weitergabe der personenbezogenen Daten und Untersuchungsergebnisse**.“

Begründung:

Wie die GEKO in ihrer Richtlinie für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung (2) ausgeführt hat, ist im Rahmen der Aufklärung mit der betroffenen Person oder ihrer Vertreterin bzw. ihrem Vertreter abzuklären, ob und wenn ja, an welche weiteren Personen die Ergebnisse der genetischen Untersuchung übermittelt werden sollen. Dies ist im Rahmen der schriftlichen Einwilligung festzuhalten.

b) Abs. 3

Änderungsvorschlag:

„Nach der Aufklärung ist eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen. Die Eltern können auf die Bedenkzeit verzichten, so dass unmittelbar nach der Aufklärung die Einwilligung eingeholt und Blut abgenommen werden kann. Die Einwilligung umfasst **die Durchführung der genetischen Untersuchung auf alle unter § 17 genannten Zielkrankheiten** ~~*den Umfang der genetischen Untersuchung*~~ *und den Umfang der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden und zu verarbeitenden personenbezogenen Daten sowie die* **Befundmitteilung** ~~*Befundübermittlung*~~ *von* **einer ärztlichen Person des Labors** ~~*von der Laborärztin oder vom Laborarzt*~~ *an die Eltern gemäß § 22 Absatz 1. Die Einwilligung hat gegenüber der Person zu erfolgen, die die Aufklärung nach Absatz 1 durchgeführt hat und ist mit der Unterschrift zumindest eines Elternteiles zu dokumentieren. Die Eltern erklären mit ihrer Einwilligung zum Screening, dass personenbezogene Daten an das Labor übermittelt werden dürfen und dass die* **Befundmitteilung** ~~*Unterrichtung und Befundübermittlung*~~ *an* **die Eltern durch eine ärztliche Person des Labors** *erfolgt. Als Nachweis der vorliegenden Einwilligung gegenüber dem durchführenden Labor gilt das Ankreuzen des entsprechenden Feldes auf der Filterpapierkarte. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden.*“

Begründung:

Der Umfang der genetischen Untersuchung ist beim erweiterten Neugeborenen-Screening festgelegt und kann nicht individuell variiert werden. Die weiteren Änderungen ergeben sich aus den oben ausgeführten Vorschlägen zu den Begrifflichkeiten.

c) Abs. 4 Satz 1

Änderungsvorschlag:

„Die Befundweitergabe durch **eine ärztliche Person des Labors** *~~die Laborärztin oder den Laborarzt~~ an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme derselbigen mit den Eltern gemäß § 22a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 22 b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit ausdrücklicher Einwilligung ~~und~~ nach vorheriger Information der Eltern ~~und nach Mitteilung eines auffälligen Befundes~~ erfolgen.“*

Begründung:

Die Einwilligung vor dem Screening sollte auch die Einwilligung beinhalten, die die Weitergabe eines positiven Befundes an die von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung durch die ärztliche Person des Labors umfasst. Das ist nach Auffassung der GEKO rechtlich möglich. In ihrer Richtlinie für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung (2) sieht die GEKO die Einwilligung in die Mitteilung von Zufallsbefunden auch vor der Untersuchung vor. Wie oben erwähnt, sollte der Einsender immer auch informiert werden und den Befund erhalten.

2. Zu § 17 Zielkrankheiten und deren Untersuchung

a) Abs. 3 Satz 4

Änderungsvorschlag:

Die im Rahmen des Screenings erhobenen Daten dürfen ausschließlich zu den Zwecken verwendet werden, die vorgenannten Zielkrankheiten zu erkennen und zu behandeln sowie für die Qualitätssicherung des jeweiligen Analyseverfahrens des beauftragten Labors, um **die Anzahl** *falsch positiver und falsch negativer Screeningbefunde zu verringern.*

3. Zu § 18 Grundsätze des Screening-Verfahrens

a) Abs. 2

Ergänzungsvorschlag:

Unter der Bezeichnung „auffälliger Befund“ werden in der Kinder-RL folgende Befunde umfasst:

• Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach erster Trockenblutkarte sowie

• Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach zweiter Trockenblutkarte.

• Als positiver Screeningbefund wird ein auffälliger Befund bezeichnet, der das abschließende Ergebnis des Screenings darstellt.

- Dies kann z.B. der Befund nach zweiter Laboruntersuchung (2. Trockenblutkarte) sein

- oder wenn sich bereits im Rahmen der ersten Laboruntersuchung (nach 1. Trockenblutkarte) ein hochgradiger Krankheitsverdacht ergibt.

Begründung:

Die GEKO schlägt damit vor, die Definitionen eines „auffälligen“ und eines „positiven“ Screeningbefundes aus den Tragenden Gründen in die Kinder-Richtlinie einzufügen, um die Verständlichkeit des weiteren Vorgehens zu verbessern.

b) Abs. 4 Satz 1

Ergänzungsvorschlag:

„Abweichend von Absatz 2 ist für die Zielerkrankungen Sichelzellkrankheit und 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie gemäß § 17 Absatz 1 Nummer 15 und 16 oder **bei allen anderen Zielkrankheiten,** *wenn bereits nach der ersten Laboruntersuchung aus laborärztlicher Sicht ein hochgradiger Krankheitsverdacht* **(positiver Screeningbefund)** *besteht, keine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte, sondern lediglich eine interne Validierungsuntersuchung aus der ersten Trockenblutkarte durchzuführen.“*

Begründung:

Die Ergänzungen dienen der besseren Verständlichkeit.

c) Abs. 5

Anmerkung:

Die GEKO unterstützt die Position der PatV, dass sicherzustellen ist, dass zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes nicht mehr als 72 Stunden liegen sollen, mit dem Ziel, die Prozesszeiten zu verkürzen.

4. Zu § 19 Verantwortlichkeiten

a) Abs. 1

Ergänzungsvorschlag:

„Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und Probenübermittlung an das Labor verantwortlich. Er hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen **und den Befundrücklauf zu kontrollieren und zu dokumentieren**.“

Begründung:

Wenn der Eingang des Screeningbefundes überprüft werden muss, sollte auffallen, wenn Trockenblutkarten verlorengehen und nicht im Labor ankommen. Zugleich ist es aus haftungsrechtlichen Gründen nach § 630h i.V.m. § 630f BGB erforderlich.

b) Abs. 3

Änderungsvorschlag:

„Die Probenübermittlung erfolgt an eine/n nach § 23 berechtigte/n Laborärztin/Laborarzt, die/der die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 17 und ~~im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16~~ die **Mitteilung des auffälligen Screeningbefundes***~~Befundübermittlungen~~ an die Eltern nach § 22 sowie* **im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16** *die Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin*

oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 ~~sowie~~ **<u>oder</u>** *an die spezialisierte Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 22a Absatz 1 und 2 trägt".*

Begründung:

Die Aussage „*im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16*" steht nach Ansicht der GEKO an der falschen Stelle. Die Einwilligung in die Mitteilung eines auffälligen Screeningbefundes durch eine ärztliche Person des Labors wird gleichzeitig mit der Einwilligung in das Screening erteilt. Nur in die Befundweitergabe an eine spezialisierte Einrichtung sollte bereits vor dem Screening gesondert eingewilligt werden (siehe oben zu §16 c).

c) Abs. 4

Ergänzungsvorschlag:

„Die/der die U2 Früherkennungsuntersuchung beim Neugeborenen durchführende Ärztin/Arzt hat sich bei der Untersuchung zu vergewissern, dass die Entnahme der Blutprobe für das erweiterte Neugeborenen-Screening dokumentiert wurde. Ist das Screening nicht dokumentiert, so hat sie/er das Screening nach dieser Richtlinie anzubieten. **<u>Wurde das Screening vor 36 Lebensstunden durchgeführt, so hat er/sie zu überprüfen, ob die Wiederholungsuntersuchung bereits durchgeführt wurde oder diese ggf. vorzunehmen</u>**."

Begründung:

In Fällen, in denen das Screening vor 36 Lebensstunden durchgeführt wurde, hat die die U2 durchführende ärztliche Person zu überprüfen, ob die Wiederholungsuntersuchung bereits durchgeführt wurde oder diese ggf. vorzunehmen (Tracking).

5. Zu § 20 Zeitpunkt der Probenentnahmen

a) Abs. 1

Streichungsvorschlag:

„~~Der optimale Entnahmezeitpunkt ist das Alter von 48 bis 72 Lebensstunden.~~ Die Blutprobe soll nicht vor vollendeten 36 und nicht nach 72 Lebensstunden entnommen werden. In diesem Zeitfenster versäumte Probenentnahmen müssen unverzüglich nachgeholt werden."

Begründung:

Optimal wäre eine Blutentnahme zwischen 36 und 48 Lebensstunden. Um Verwirrung zu vermeiden, schlägt die GEKO vor, den Satz zu streichen.

6. Zu § 21 Probenentnahme, Bearbeitung und Dokumentation

a) Abs. 4

Anmerkung:

Die GEKO unterstützt die Position der PatV, dass der Versand der Probe so zügig wie möglich aber spätestens innerhalb von 24 Stunden sicherzustellen ist, mit dem Ziel, die Prozesszeiten zu verkürzen.

b) Abs. 7

Änderungsvorschlag:

*„**Der Einsender erhält in jedem Fall den Screeningbefund** ~~Die Laborärztin oder der Laborarzt bestätigt dem Einsender den Eingang der Blutprobe~~.“*

Begründung:

Wenn der Einsender immer auch einen Befund erhält, kann er den Eingang der Trockenblutkarte im Labor überprüfen. Handelt es sich bei dem Einsender um eine Kinderklinik oder pädiatrische Praxis, so kann der Befund (auch der unauffällige) für die weitere Behandlung der Kinder wichtig sein. Bei positiven Befunden sollte die für die Befundmitteilung verantwortliche ärztliche Person direkt die einsendende (Kinder-)Klinik anrufen, so dass Eltern weder mit falsch positiven Befunden beunruhigt, noch Eltern mit bereits verstorbenen Kindern durch Anrufe zusätzlich traumatisiert werden (siehe Ausführungen unter grundlegende Bemerkungen).

7. Zu § 22 Befundübermittlung

a) Abs. 1 Satz 1 und 2

Änderungsvorschlag:

*„Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor einen auffälligen **Screeningbefund**~~Befund~~ ergibt, sind die Eltern zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes und zur Gewährleistung einer schnellstmöglichen weiteren Diagnostik unverzüglich durch die/den für die **Befundmitteilung**~~Befundübermittlung~~ verantwortliche **ärztliche Person des Labors** ~~Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt~~, mündlich ~~sowie schriftlich,~~ zu unterrichten. ~~Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 16 Absatz 3 Satz 3 Voraussetzung.~~“*

Begründung:

Die schriftliche Befundmitteilung vom Labor an die Eltern erscheint der GEKO nicht sachgerecht, da die schriftliche Mitteilung zeitverzögernd wirkt und der Laborbefund für die Eltern ohne fachkompetente Erläuterung nicht verständlich ist.

Der letzte Satz kann gestrichen werden, da diese Einwilligung immer zusammen mit der Einwilligung in das Screening erteilt wird.

Die sprachlichen Anpassungen ergeben sich aus den oben ausgeführten Vorschlägen zu den Begrifflichkeiten.

b) Abs. 2 Satz 1

Streichungsvorschlag:

„Nur für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Unterrichtung im Krankenhaus behandelt wird, wird abweichend von Absatz 1 ~~zusätzlich zu den Eltern auch~~ die oder der dort behandelnde Ärztin oder Arzt über den auffälligen Befund unterrichtet.“

Begründung:

Da bei kranken Neugeborenen die zweite Trockenblutkarte oft unauffällig wird und die Eltern nicht zusätzlich beunruhigt werden sollten, wenn der auffällige Befund z.B. durch Stress, parenterale Ernährung oder Frühgeburt bedingt ist, wäre eine Mitteilung an den Einsender (der anhand der Trockenblutkarte als Arzt einer Kinderklink identifiziert werden kann) und nicht an die Eltern sinnvoll.

8. Zu § 22a Befundweitergabe

Anmerkung:

Die GEKO unterstützt die Position der PatV, den neuen Abs. 4 einzufügen, regt jedoch an, dass die ärztliche Person dem Labor anstelle des Behandlungsstatus den Behandlungsbeginn übermittelt. Dessen Erfassung ist zu Zwecken der Qualitätssicherung wichtig; denn durch das Screening soll eine unverzügliche Therapieeinleitung im Krankheitsfall ermöglicht werden.

9. Zu § 22b Erinnerungsmanagement

a) Abs. 1

Ergänzungsvorschlag:

„Geht keine angeforderte Kontrollkarte im Labor ein, kontaktiert **eine ärztliche Person des Labors** *~~die Laborärztin oder der Laborarzt~~ die Eltern um auf die Notwendigkeit der Abnahme einer Kontrollkarte hinzuweisen.* **Dies gilt auch, wenn eine zweite Trockenblutkarte nach einer Blutentnahme vor 36 Lebensstunden nicht eingeht.***“*

Begründung:

Die benannten Fälle fehlten bisher in der Kinder-Richtlinie.

b) Neuer Abs. 4

Ergänzungsvorschlag:

„Das Erinnerungsmanagement kann mit Einwilligung der Eltern in Kooperation mit einem Trackingzentrum erfolgen.“

Begründung:

Mit dieser Ergänzung ist gewährleistet, dass die Trackingzentren erhalten bleiben und erfolgreich arbeitende Strukturen weiterhin genutzt werden können.

10. Zu § 24 Qualifikation der Laborärztin/des Laborarztes

Ergänzungsvorschlag:

In § 24 könnte die Schulung der ärztlichen Person im Hinblick auf die Zielkrankheiten und die Kommunikation mit den Eltern gefordert werden.

Begründung:

„Bei der Befundmitteilung spielen sowohl die Inhalte als auch die Art der Kommunikation und die emotionale Unterstützung der Eltern eine wichtige Rolle. Die Bedeutung der kompetenten Mitteilung eines auffälligen Befundes für ein scheinbar gesundes Neugeborenes durch eine sowohl über die Prozesse als auch über die Krankheit gut informierte Person ist entscheidend für die Compliance der Eltern und in der Literatur anerkannt (1).“

11. Zur Anlage 3: Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening

Allgemeines

Die Elterninformation sollte verständlicher und barrierefrei gestaltet werden (vgl. Richtlinie der GEKO zu den genetischen Reihenuntersuchungen (3)). Bei der Erstellung sollten Interessenvertreter der von der Zielkrankheit Betroffenen einbezogen werden. Zur besseren Verständlichkeit und leichteren Lesbarkeit der Elterninformation empfiehlt die GEKO die Begriffe „Krankheit“, „Erkrankung“ und „Störung“ zu vereinheitlichen und immer von „Krankheit“ zu sprechen.

Einzelbemerkungen

a) Zum Ablaufschema

Änderungsvorschlag:

„Der Befund der Untersuchung ist unauffällig, Ihr Kind ~~leidet~~ **hat mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit** *~~an~~ keine~~r~~ der untersuchten Krankheiten.“*

Begründung:

Da es bei allen Untersuchungen falsch-negative Befunde gibt, schlägt die GEKO die Formulierung „mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit“ vor. Auch sollte das Wort „leiden“ vermieden werden.

b) Zu „Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?“

Änderungsvorschlag:

„Deshalb finden seit **Ende der 60er Jahre** *~~1969~~ bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt.“*

Begründung:

Die Zeitpunkte der Einführung des Neugeborenen-Screenings waren in der DDR und der Bundesrepublik Deutschland – hier auch je nach Bundesland – unterschiedlich.

c) Zu „Wer erfährt das Testergebnis?“

Änderungsvorschlag:

Der Satz „*In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor*“ sollte erhalten bleiben.

Begründung:

Die vorgeschlagene Änderung ergibt sich aus den oben ausgeführten grundlegenden Bemerkungen, dass der Einsender weiterhin einen schriftlichen Befund bekommen sollte.

d) Zu „Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?“

Anmerkung:

Die GEKO unterstützt die Position der PatV, dass die Eltern von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert werden, der sie über die mögliche Erkrankung genauer informiert sowie einen Termin zur Vorstellung des Kindes vereinbart.

Ergänzungsvorschlag:

„Ihr Einverständnis umfasst das erweiterte Neugeborenen-Screening auf die oben genannten Zielerkrankungen sowie die Verarbeitung der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings **und die Befundmitteilung durch eine ärztliche Person des Labors**.“

Streichungsvorschlag:

„~~Wir nehmen zur Kenntnis, dass wir im Zuge einer Mitteilung eines auffälligen Befundes am Telefon von der Laborärztin/von dem Laborarzt über das weitere mögliche Vorgehen informiert werden. In diesem Gespräch werden wir um Einwilligung in die~~
~~1. Befundweitergabe an eine eventuell im Krankenhaus behandelnde Ärztin oder behandelnden Arzt,~~
~~2. Befundweitergabe an eine von uns dann auszuwählende spezialisierte Einrichtung und~~
~~3. in die Kontaktaufnahme derselben mit uns sowie die Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung~~
~~gebeten.~~“

Begründung:

Eine zweite Einwilligung für die Befundweitergabe an ein spezialisiertes Zentrum sollte schon beim Erstgespräch im Rahmen der Aufklärung zur Untersuchung eingeholt werden. Der Text sollte dann entsprechend angepasst werden.

Einzelbemerkungen zum Screening auf Mukoviszidose

Die bisherigen Kommentare und Änderungsvorschläge zu den §§16 bis 28 sowie zur Anlage 3 (Elterninformation) gelten entsprechend für das Screening auf Mukoviszidose auch.

12. Zu § 36 Probenentnahme und Probenbearbeitung

a) Abs. 2

Änderungsvorschlag:

„Wurde die Geburt durch eine Hebamme verantwortlich geleitet und ausnahmsweise das erweiterte Neugeborenen-Screening ohne ärztliche Aufklärung durchgeführt, ~~muss für~~ **so kann** *das Mukoviszidose-Screening nach ärztlicher Aufklärung* **aus der Trockenblutkarte des ENS nachgeholt werden** *~~eine zweite Blutprobe abgenommen werden~~.“*

Begründung:

Für das Screening auf Mukoviszidose ist innerhalb von 4 Wochen keine zweite Blutentnahme notwendig.

13. Zu § 42 Evaluation

Änderungsvorschlag:

Den Satz *„Spätestens drei Jahre nach Inkrafttreten der Richtlinie soll der zuständige Unterausschuss des G-BA den Erfolg des Screenings auf Mukoviszidose prüfen und erforderliche Änderungen der Bestimmungen empfehlen. In die Evaluation werden die Daten nach § 40 einbezogen“* **nicht streichen**.

Begründung:

Der derzeitige Screening-Algorithmus für Mukoviszidose erzeugt unnötig viele positive Befunde, die sich in der Konfirmationsdiagnostik nicht bestätigen lassen. Eine Überprüfung der wissenschaftlichen Evidenz des gewählten Screeningverfahrens im Sinne der von der GEKO in ihrer Richtlinie geforderten "kontinuierlichen Evaluation der Struktur-, Prozess- und Ergebnisqualität" (3) ist aus Sicht der GEKO unverzichtbar, um als qualitätssichernde Maßnahme eine hohe wissenschaftliche Aussagekraft der Testung zu gewährleisten und damit zugleich eine unnötige Beunruhigung von Eltern nicht erkrankter Kindern auf ein möglichst geringes Maß zu reduzieren.

Quellen

(1) Vierter Tätigkeitsbericht der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für den Zeitraum vom 01.01.2019 bis 31.12.2021 (URL:4. Tätigkeitsbericht der GEKO)

(2) Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG – in der Fassung vom 24.06.2022 (URL: Richtlinie Aufklärung medizinische Zwecke)

(3) Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 6 GenDG – in der Fassung vom 26.06.2020 (URL: Richtlinie genetische Reihenuntersuchungen)

Das Präsidium

DGKL
Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin e. V.

DGKL Geschäftsstellen
Friesdorfer Str. 153 | 53175 Bonn
Alt-Moabit 96a | 10559 Berlin
Präsident
Univ.-Prof. Dr. H. Renz
Vizepräsidentin
Prof. Dr. M. Klouche
Schatzmeister
Prof. Dr. M.F. Bauer, MBA
Schriftführerin
Dr. K. Borucki
Präsidiumsmitglied
Prof. Dr. R. Lichtinghagen
Präsidiumsmitglied
PD Dr. T. Streichert
Past-Präsident
Univ.-Prof. Dr. M. Nauck

Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin
Geschäftsstelle | Friesdorfer Straße 153 | 53175 Bonn

Gemeinsamer Bundesausschuss,
Abteilung Methodenbewertung und
veranlasste Leistungen
[redacted]

Postfach 12 06 06,
10596 Berlin
per E-Mail: kinder-rili@g-ba.de
cc: st-gba@awmf.org

24.11.2023

Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin (DGKL e.V.) vom 24.11.2023 zum Beschlussentwurf des G-BA über eine Änderung der Kinder-Richtlinie: Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

[redacted],

wir bedanken uns für die Möglichkeit, den Beschlussentwurf zur Kinder-Richtlinie, in der Aspekte zur Regelung der Befundmitteilung, Sicherstellung der Konfirmationsdiagnostik, Qualitätssicherung und Evaluation neu formuliert wurden, aus unserer fachlichen Sicht zu bewerten. Vorab möchten wir darauf hinweisen, dass wir in einem engen Austausch und Abstimmungsprozess mit der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenenscreening e.V. standen und stehen. Wir unterstützen die Stellungnahme der DGNS vollumfänglich und möchten wesentliche Themen explizit hervorheben.

Allgemeine Bemerkungen

Die DGKL unterstützt prinzipiell, dass auffällige Screeningbefunde den Eltern zukünftig von qualifiziertem Personal des Labors mitgeteilt werden sollen. Wir empfehlen jedoch dringend die Klärung bzw. Klarstellungen zu den der folgenden Punkten:

1. Die Definition und der Umgang mit kontrollbedürftigen Ergebnissen fehlt (z.B. Präanalytikfehler, Abnahmen< 36.Lebensstunde oder < 32.Schwangerschaftswoche). Wir empfehlen, für kontrollbedürftige Befunde die Möglichkeit der direkten Kontaktaufnahme mit dem Einsender aufzunehmen, da die betroffenen Kinder häufig noch stationär sind. Sollte dies nicht der Fall sein, ist zu klären, wer die Wiederholungsuntersuchung durchführen soll (Regelung der Verantwortlichkeit).

2. Eine Information der Eltern bei einem **hochgradigen Krankheitsverdacht** sollte ebenfalls direkt durch eine ärztliche Person eines spezialisierten Zentrums erfolgen, um die anstehenden Prozessschritte zur Diagnosebestätigung, die überwiegend eine weitreichende interdisziplinäre zusätzliche Diagnostik erfordern, adäquat zu kommunizieren. In diesem Gespräch kann mit den Eltern vereinbart werden, die zu diesem Zeitpunkt stark verunsichert sind, in welchem Zentrum die weitere Abklärung stattfinden soll. Dies ist abhängig nicht nur von der Verfügbarkeit von nahegelegenen pädiatrischen Zentren, die eine solche Spezialisierung aufweisen, sondern auch von der aktuellen Situation der betroffenen Familien (Lebensmittelpunkt, familiäre Situation). Es ist daher anzunehmen, dass die pädiatrischen Spezialisten besser regional, überregional als auch länderübergreifend geeignete Zentren vorschlagen und informieren können, als das spezialisierte Personal der Screeninglabore.

3. In dem vorliegenden Änderungsvorschlag fehlt, dass ein Screeninglaborbefund/-bericht nicht mehr an den initialen Einsender übermittelt wird. Es ist sogar so, dass unauffällige Befunde keinen Befundbericht mehr bedingen. Dies ist nicht vereinbar mit den Zielen der Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen gemäß dem Beschluss des Vorstands der Bundesärztekammer in seiner Sitzung am 18.10.2019, zuletzt geändert durch Beschlussfassung des Vorstands der Bundesärztekammer am 14.04.2023. Hier wird eindeutig formuliert, dass eine korrekte Zuordnung und Dokumentation der Untersuchungsergebnisse, einschließlich der Erstellung eines Berichts unter Beachtung von Informationssicherheit und Datenschutz erfolgen muss. Daher ist dieser Passus dringend zu überarbeiten. Weiter hat der Einsender auch laut GenDG § 11 Abs. 2 Anspruch auf den Befund. Es ist zu beachten, dass auch unauffällige Screeningbefunde für die Festlegungen von Therapien entscheidend sein können. Ebenfalls ist der Einsender verpflichtet, in der Patientenakte sämtliche aus fachlicher Sicht für die derzeitige und künftige Behandlung wesentlichen Maßnahmen und deren Ergebnisse aufzuzeichnen. Die DGNS formuliert hier adäquat, dass die Befundmitteilung an den Einsender eine Kontrolle des Gesamtprozesses erlaubt.

4. Die DGKL unterstützt den Vorschlag der DGNS, dass bei einem auffälligen Befund zuerst mit dem Einsender telefonisch Kontakt aufgenommen wird, um abzuklären, ob das Früh- oder Neugeborene noch stationär in der Klinik ist. In diesem Fall sollte die Befundmitteilung direkt an die behandelnde ärztliche Person erfolgen, um ein vertrauensvolles Arzt-Patienten-Eltern-Verhältnis zu fördern. Es gilt zeitnah, den auffälligen Befund abzuklären (Bestätigung oder Ausschluss der Erkrankung) im Interesse des Kindes. Ein zielgerichtetes Management ist in dieser Phase unabdingbar. Eine Parallelität der Informationskette trägt dazu nicht bei.

5. Die DGKL empfiehlt bezüglich der Kommunikation der pathologischen Befunde nicht nur die Qualifikation „Laborärztin/Laborarzt" zu formulieren. Zusätzlich sollte die Möglichkeit bestehen, benannte qualifizierte Personen innerhalb des Screeninglabores zu beauftragen. Die Leistungen im Rahmen des Neugeborenenscreenings werden bisher von wenigen spezialisierten Laboren mit hochqualifizierten interdisziplinär tätigen

Mitarbeitern erbracht, die bereits über viele Jahre diese Diagnostik mitverantworten und zu dem Erfolg des Neugeborenenscreenings in Deutschland beigetragen haben. Sie weisen eine hohe Expertise in der Diagnostik der Zielkrankheiten auf. Es ist uns als wissenschaftliche Gesellschaft ein Anliegen, diese hohe Qualität beizubehalten.

6. Die DGKL e.V. empfiehlt dem Gesetzgeber dringend, eine Handlungsanweisung zu entwickeln (beispielhaft ein Flowchart), wenn eine Kommunikation an die Eltern nicht möglich ist z.B. **massive Sprachbarriere**, **Nichterreichbarkei**t, **Unverständnis** oder ähnliches. Es gilt sicher zu stellen, dass die Verantwortlichen der Analytik, bei lebensbedrohlicher Situation für das Neugeborene rechtssicher tätig sein können. Es ist zu beachten, dass die hier initial empfohlene Kommunikation mit den Eltern allein telefonisch erfolgt. Insbesondere das nonverbale Feedback der Eltern zum Verständnis der Notwendigkeit der Maßnahmen kann nicht eingeholt werden. Dies wird insbesondere dadurch erschwert, dass Screeninglabore nicht Teil des geburtsvorbereitenden, geburtshilflichen Prozesses sind und daher das übermittelnde Labor primär den Eltern unbekannt ist. Trotz adäquater medizinischer Aufklärung der Eltern zur Screeninguntersuchung ihres Kindes durch den Einsender kann daher nicht vollständig ausgeschlossen werden, dass einige Eltern beabsichtigt oder unbeabsichtigt ihrer Fürsorgepflicht nicht nachkommen. Wir bitten daher um eine Klarstellung in der Kinderrichtlinie, in wieweit die Screeninglabore und darin verantwortlich Tätigen hier strafrechtlich als auch zivilrechtlich belangt werden können. Wir bitten Sie detaillierter zu beschreiben, wie häufig Kommunikationsversuche mit den Eltern aufgenommen werden müssen/sollen (bei Nichterreichbarkeit) und inwieweit legitimierte Organe des Staates einbezogen werden müssen/können, wenn eine zeitnahe Befundmitteilung nicht gelingt. Eine Übermittlung des Befundberichtes per Post an die Eltern (Dauer z.T. bis zu 5 Tagen) kann aus Sicht der DGKL im Sinne des wahrscheinlich erkrankten Kindes hier nicht die entlastende Maßnahme sein.

7. Weiterhin empfehlen wir wie die DGNS eine Harmonisierung der verwendeten Begriffe: „Krankheit", „Erkrankung", „Störung" als auch die Harmonisierung für die Begriffe „Befundübermittlung", „Befundmitteilung" und „Befundweitergabe". (Anlage 3: Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening). Eine finale Prüfung empfehlen wir nach Anpassung der Elterninformation an die weiteren Änderungen der Kinderrichtlinie nach Abschluss des Stellungnahmeprozesses.

8. Die DGKL unterstützt den Vorschlag der DGNS für eine gemeinsame Einverständniserklärung für das Erweiterte Neugeborenenscreening und die Cystische Fibrose. Es ist uns bewusst, dass es sich um unterschiedliche ethische Anforderungsstufen für die Zustimmung zur Untersuchung handelt. Wir empfehlen eine erneute Abwägung der Vor-und Nachteile in diesem Prozess und verweisen ebenso auf die aktuelle Situation in Deutschland, dass in 98% der Gesamtfallzahl eine Zustimmung beiderseits erfolgt.

9. Die in der Kinderrichtlinie unter §25 benannten Anforderungen an die Labore sollten nochmals geprüft und spezifiziert werden. In Absatz 2 heißt es: „…gelten mit einer Akkreditierung für medizinische Laborleistungen durch die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH (DAkkS GmbH) als belegt." Vielmehr sollte hier explizit auf die Rili-BÄK zur Qualitätssicherung medizinischer Labore verwiesen werden, die vollumfänglich die Voraussetzungen für die Durchführung definiert. Insbesondere sind im speziellen Teil B 1 die Mindestanforderungen an die Sicherung der Qualität der Ergebnisse quantitativer laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen festgelegt. Diese Mindestanforderungen umfassen die interne und externe Qualitätssicherung für Analyte des Neugeborenenscreenings im Trockenblut (Tabelle B1 D).

1. Kommentierung des Beschlussentwurfes des GBA vom 24.10.2023

Die DG-KL unterstützt die kommentierten Änderungsvorschläge der DGNS, den Sie im eingereichten Dokument der DGNS zur Kenntnis nehmen.

Folgende Punkt möchte wir nochmals explizit benennen.

Zu § 19 Verantwortlichkeiten
Abs. 1
Ergänzungsvorschlag:
„Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und ~~Probenübermittlung~~***Probenversand*** an das Labor verantwortlich. Er hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen ***und die Übermittlung des Screeningbefundes durch das Screeninglabor an ihn zu überprüfen.*****"**

Begründung:
Eine zeitnahe Prüfung, ob ein Screeningbefund beim Einsender eingegangen ist, gewährleistet, dass es auffällt, wenn Trockenblutkarten verlorengegangen sind. Dies ist essentiell, da ein Standardpostversand keiner Überwachung unterliegt.

2. Zu § 22 Befundübermittlung

Abs. 1 Satz 1 und 2
Änderungsvorschlag:
„Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor einen auffälligen **Screeningbefund**~~Befund~~ ergibt, sind die Eltern zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes und zur Gewährleistung einer schnellstmöglichen weiteren Diagnostik unverzüglich durch die/den für die Befundmitteilung~~Befundübermittlung~~ verantwortliche Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt **oder vom ihm benannte qualifizierte Person**, mündlich ~~sowie schriftlich,~~ zu unterrichten. ~~Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 16 Absatz 3 Satz 3 Voraussetzung.~~"

Begründung:
Der Laborbefund ist unserer nach Ansicht kein geeignetes Dokument zur Information von Eltern/medizinische Laien über ein auffälliges Screeningergebnis. Der Satz 2 kann gestrichen werden, da diese Einwilligung mit der Einwilligung in das Screening erteilt wurde.

Abs. 5
Streichungsvorschlag ~~Die Eltern (Personensorgeberechtigten) werden ohne Vorliegen eines auffälligen Befundes nur auf ihre ausdrückliche Nachfrage von der Laborärztin oder vom Laborarzt Einsender informiert.~~

Begründung: Wir empfehlen eine Streichung, da ohne eine eindeutige Identifizierung des Anrufers, die per Telefon aktuell nicht möglich ist, eine mündliche Übermittlung eines unauffälligen Screeningbefundes nicht möglich ist.

Abs. 4

Ergänzungsvorschlag:
Es ist sicherzustellen, dass innerhalb von 24 Stunden nach ~~am Tage des~~ Eingang der Probe die Laboruntersuchung durchgeführt und ~~pathologische~~ **auffällige** Befunde **unmittelbar** übermittelt werden. Die Laborleistung ist zumindest von Montag bis Samstag vorzuhalten.

Begründung: Je nach Wochentag und Zielerkrankung kann nicht in allen Fälle das Endergebnis innerhalb von 24h vorliegen.

Anlage 3 Elterninformation
Ablaufschema

Änderungsvorschlag:
„Der Befund der Untersuchung ist unauffällig, ~~Ihr Kind leidet an keiner der untersuchten Krankheiten~~. ***Die Untersuchungen haben keine Hinweise auf eine der Zielkrankheiten ergeben***"
Begründung:
Diagnostische Test unterliegen Gütekriterien. Keine der verwendeten Testassays für die zu untersuchenden Zielerkrankungen weisen eine Sensitivität als auch eine Spezifität von 100% auf. Die Aussage, Ihr Kind leidet an keiner dieser untersuchten Krankheiten stellt damit eine Fehlinformation dar.

„Wann und wie wird untersucht?"
„Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenenscreenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden ~~oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes."~~

Begründung: Die vollständige Aufklärung zur Screeninguntersuchung und Durchführung der Blutentnahme liegt in der Verantwortung des für die Geburt zuständigen ärztlichen Personals bzw. der Hebammen und Geburtshelfer. Diese zusätzliche Aufklärungstätigkeit kann durch die im Screeninglabor tätigen Mitarbeiter nicht gewährleistet werden. Es handelt sich dabei wahrscheinlich um ein telefonisches Aufklärungsgespräch. Eine Authentifizierung kann dabei nicht erfolgen.

„Wer erfährt das Testergebnis?"
Änderungsvorschlag:
Wir empfehlen die Beibehaltung der bewährten Praxis, den auffälligen als auch den unauffälligen Befund dem Einsender beizubehalten. Der Satz sollte nicht gestrichen werden: *„In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor*".
„Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?"

Anmerkung:
Die DGKL unterstützt den Vorschlag der DGNS, dass die Eltern von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert werden, der sie über die mögliche Krankheit genauer informiert sowie einen Termin zur Vorstellung des Kindes vereinbart.

Änderungsvorschlag:
„Ihr Einverständnis umfasst das erweiterte Neugeborenen-Screening auf die oben genannten Zielerkrankungen sowie die Verarbeitung der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings **und die Befundmitteilung**."

Begründung:
Die Einwilligung der Eltern sollte den vollständigen Screeningprozess, auch das Vorgehen bei einem auffälligen Befund, umfassen. Ziel des Screenings ist es, einen auffälligen Befund festzustellen und weiter abzuklären. Eine zweite, zusätzliche Einwilligung für die Befundweitergabe an ein spezialisiertes Zentrum sollte schon im Erstgespräch im Rahmen der Aufklärung zur Untersuchung eingeholt werden. Erfolgt dies nicht, verkompliziert es den Prozess und verzögert die weitere Diagnostik und Therapie.

Wir stehen Ihnen als Fachgesellschaft mit unserer Expertise für eine weitere Anpassung der Kinderrichtlinie jederzeit für einen konstruktiven Austausch zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen,
im Auftrag des Präsidiums der DGKL e.V.

Katrin Borucki

Dr. med. Katrin Borucki
Schriftführerin der DGKL

Wortprotokoll

Gemeinsamer Bundesausschuss

einer Anhörung zum Beschlussentwurf des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Kinder-Richtlinie: Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

Vom 14. Dezember 2023

Vorsitzende:	Frau Dr. Lelgemann
Beginn:	11:31 Uhr
Ende:	12:52 Uhr
Ort:	Videokonferenz des Gemeinsamen Bundesausschuss Gutenbergstraße 13, 10587 Berlin

Teilnehmer der Anhörung

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH)
Frau Prof. Dr. med. Evelin Schröck
Frau Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder

Deutsche Gesellschaft für Neugeborenenscreening (DGNS)
Herr Dr. Oliver Blankenstein
Frau Dr. Inken Brockow

Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ)
Herr Prof. Dr. med. Georg Friedrich Hoffmann
Herr Prof. Dr. Rainer Rossi

Gendiagnostik-Kommission (GEKO)
Frau Dr. med. Uta Nennstiel
Frau Prof. Dr. rer. nat. Uta Ceglarek

Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin (DGKL)
Frau Dr. med. Katrin Borucki
Herr Prof. Dr. Matthias Nauck

Beginn der Anhörung: 11:31 Uhr

(Die angemeldeten Teilnehmer sind der Videokonferenz beigetreten.)

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Einen schönen guten Tag! Ich begrüße alle Teilnehmer im Namen des Unterausschusses Methodenbewertung des Gemeinsamen Bundesausschusses zu unserer mündlichen Anhörung zur:

> **Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening**

Hierbei geht es darum, dass wir insbesondere Anpassungen zum Mitteilungskonzept vorgenommen haben, um für eine schnelle Abwicklung sorgen zu können. Ich sage das, weil wir umfangreiche Stellungnahmen erhalten haben, die auch wesentliche weitere Inhalte hatten. Ich möchte damit auf diesen Teil der Änderung an der Kinder-Richtlinie fokussieren, die wir heute hier in der Anhörung besprechen.

Angemeldet sind für die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik Frau Prof. Schröck und Frau Prof. Holinski-Feder, für die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenenscreening Herr Dr. Blankenstein und Frau Dr. Brockow, für die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin Herr Prof. Hoffmann und Herr Prof. Rossi, für die Gendiagnostik-Kommission Frau Dr. Nennstiel und Frau Prof. Ceglarek sowie für die Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin Frau Dr. Borucki und Herr Prof. Nauck – guten Morgen!

Einige Vorbemerkungen: Vielen Dank für Ihre sehr umfangreichen und sehr detaillierten schriftlichen Stellungnahmen sowie Ihre konstruktiven Hinweise. Ich versichere Ihnen, dass wir uns angucken, was wir davon übernehmen, unter ständiger Begleitung der Rechtsabteilung.

Gleichermaßen ist es in dieser Anhörung nicht möglich, einzelne Satzteile oder Wortersetzungen in diesem Text zu diskutieren. Ich bitte daher, sich auf wesentliche Punkte zu konzentrieren. Ich gehe davon aus, dass es auch noch Fragen aus dem Unterausschuss geben wird. Wie gesagt, die einzelnen Vorschläge zu den Umformulierungen können wir in dieser Anhörung kaum diskutieren.

Ich bitte darum, sich auf die wesentlichen Teile der Änderungen zu beschränken, auch wenn wir weitere inhaltliche Hinweise für Änderungen der Kinder-Richtlinie im Hinblick auf das erweiterte Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening erhalten haben. Wir nehmen sie natürlich auf, sie sind aber heute nicht Gegenstand dieses Beratungsverfahrens.

Wir erzeugen von dieser Anhörung eine Aufzeichnung und ein Wortprotokoll, dieses wird hinterher im Rahmen der Unterlagen veröffentlicht werden.

Ich werde Ihnen jetzt die Möglichkeit für ein Statement geben. Anschließend gibt es sicherlich Fragen aus dem Unterausschuss. Wenn Sie dann Ergänzungen haben, würde ich bitten, dass Sie sich im Chat zu Wort melden, dann haben wir Sie auf der Rednerliste.

Jetzt gebe ich der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenenscreening die Möglichkeit zu einem Statement, Frau Dr. Brockow, Sie haben das Wort.

Frau Dr. Brockow (DGNS): Wenn es möglich ist, würde ich das noch nach hinten verschieben, weil Herr Blankenstein dieses Statement machen wollte. Wenn das nicht klappen sollte, kann ich das gern übernehmen, aber eigentlich hatten wir es anders geplant.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Das können wir gern machen. – Dann übergebe ich jetzt an die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin, Herr Prof. Rossi.

Herr Prof. Rossi (DGKJ): Ja, das verhält sich ähnlich. Das hatte im Wesentlichen Herr Hoffmann vorbereitet. Mir wäre es sehr recht, wenn die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenenscreening die Stellungnahme zuerst macht. Wir haben keine wesentlichen Punkte über das, was wir schriftlich geäußert haben, hinaus. Ich wäre auf die Diskussion und die Rückfragen gespannt.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Okay. – Herr Prof. Hoffmann, möchten Sie jetzt sprechen?

Herr Prof. Hoffmann (DGKJ): In Anbetracht des Statements, das wir abgegeben haben, das relativ gleichmäßig wichtig ist, würde ich das lieber in der Diskussion machen, statt jetzt 10 verschiedene Punkte anzusprechen, weil das Statement sicherlich gesehen wurde.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Das Statement wurde nicht nur gesehen, sondern schon mehrfach gelesen. Wir sind dabei, jeden Vorschlag einer Ergänzung, Korrektur aufzunehmen.

Herr Prof. Hoffmann (DGKJ): Das Wichtigste ist: Ich stehe natürlich gern für jegliche Fragen zur Verfügung.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Herzlichen Dank. – Es war der Wunsch geäußert worden, dass die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik beginnen soll. – Frau Prof. Schröck.

Frau Prof. Schröck (GfH): Herzlichen Dank! Uns ist wichtig, dass Sie die am 22. November an Sie geschickten Änderungen möglichst einbeziehen. Das betrifft zum ersten die SMA, da wird bisher nur die Exon 7/(8)-Deletion erfasst. Hier sollte die Diagnostik umfassender sein, auch bei einer zystischen Fibrose wünschen wir uns Erweiterungen.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Augenblick, bitte. Ich habe eben eine sehr ausführliche Vorbemerkung gemacht und gesagt, dass der Gegenstand der heutigen Anhörung allein die Änderungen im Hinblick auf das Mitteilungskonzept ist. Alle weiteren Änderungen haben wir zur Kenntnis genommen. Die sind nicht Gegenstand dieses Beratungsverfahrens. Die haben wir in Ihren Stellungnahmen gelesen, ich würde Sie bitten, sich darauf zu beschränken.

Frau Prof. Schröck (GfH): Danke schön. – Zur Mitteilungssituation wird Frau Prof. Holinski-Feder sprechen.

Frau Prof. Holinski-Feder (GfH): In der Kinder-Richtlinie werden eigentlich grundsätzlich genetische Erkrankungen diagnostiziert, entweder über Laborparameter oder direkt über genetische Analysen. Da gilt eigentlich für alle auch eine letztlich prädiktive Situation, die Kinder sind ja zunächst mal gesund. Und es wird in Verfahren der Befundmitteilungen und der Bedenkzeit der Eltern nur die Mukoviszidose als genetische Erkrankung behandelt, nicht aber alle anderen. Das gilt eigentlich gleichermaßen für die SMA, die auch direkt gleich genetisch analysiert wird, und für alle anderen Erkrankungen, die da getestet werden. Wir bitten darum, dass diese Verfahrensweise der Aufklärung des Befundflows und der Befundmitteilung an die Eltern in gleicher Weise für alle Erkrankungen gehandhabt wird.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Dann die Gendiagnostik-Kommission, Frau Dr. Nennstiel.

Frau Dr. Nennstiel (GEKO): Ich würde meiner Vorrednerin widersprechen wollen: Es handelt sich um eine diagnostische genetische Untersuchung, denn die Kinder haben die Erkrankung, auch wenn sie noch nicht alle Symptome haben. Das ist von der Gendiagnostik-Kommission wiederholt gesagt worden.

Dann möchte ich mich im Namen der Gendiagnostik-Kommission beim G-BA dafür bedanken, dass Sie in der Richtlinie die Regelung, ebenso die Befundmitteilung, aber auch zum Tracking und zur Qualitätssicherung entsprechend der Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission überarbeitet haben. Die Gendiagnostik-Kommission legt Wert darauf mitzuteilen, dass unseres Erachtens die Eltern bereits bei der ersten Aufklärung zum Screening in eine Befundmitteilung an ein spezialisiertes Zentrum einwilligen können. Die Eltern haben ja jederzeit ein Widerrufsrecht, sie können also, wenn der Befund auffällig ist, widersprechen – oder auch während des Prozesses.

Des Weiteren legen wir großen Wert darauf, dass auch der Einsender immer einen Befund erhält. Nach unserer Auffassung ist das auch haftungsrechtlich notwendig. Und es ist so, dass bei stationär aufgenommenen Kindern es uns wichtig erscheint, dass die Eltern vom behandelnden Arzt über die Erkrankung informiert werden. Viele der auffälligen Befunde werden gerade bei den kranken Kindern durch eine Kontrollkarte unauffällig. Da reicht es unseres Erachtens, wenn die Eltern aus dem Arztbrief später oder in Gesprächen mit dem Arzt, wenn der Befund unauffällig geworden ist, es mitgeteilt bekommen, dann werden sie nicht zusätzlich belastet.

Übrigens gibt es auch seltene Fälle, die wir aus dem Tracking kennen, in denen das Kind verstorben ist, das ist einfach eine Katastrophe, wenn die Eltern angerufen werden, das weiß der Einsender, oder auch die ganzen Adoptivkinder und ähnliche Fälle. Wie gesagt: Es sind seltene, aber dramatische Ereignisse.

Und wir halten es nach wie vor für wichtig, dass hochauffällige Befunde, soweit möglich, vom Zentrum mitgeteilt werden – denn es handelt sich dabei um einen Notfall –, damit die Zeiten eingehalten werden können. – Vielen Dank.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank für Ihre Ergänzungen. Sie wissen, dass wir hier die „Quadratur des Kreises“ versuchen, gleichermaßen gesetzeskonform zu handeln und die Vorgaben zu berücksichtigen, das war nicht einfach und ist es weiterhin nicht. – Frau Prof. Ceglarek, haben Sie Ergänzungen?

Frau Prof. Ceglarek (GEKO): Nein, habe ich nicht, danke.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Dann gebe ich jetzt weiter an die Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin, Frau Dr. Borucki.

Frau Dr. Borucki (DGKL): Herzlichen Dank. – Hier wird ja immer viel von Labormedizinern gesprochen; wir als DGKL sind ganz eng mit der DGNS und möchten die Vorschläge der DGNS unterstützen.

Wir sind die Handelnden, wir übermitteln diese Laborbefunde an die Eltern, weshalb ich noch mal auf die Breite innerhalb der Community hinweisen möchte. In vielen, gerade kleineren, Screening-Laboratorien – so viele gibt es ja nicht – haben wir sehr adäquate Wege gefunden, dem Einsender diesen auffälligen Befund zurück zu übermitteln.

Wir als DGKL sehen es eher kritisch, wenn wir den Erstauftakt mit den Eltern machen, denn wir können uns eher eine Position vorstellen, dass wir dort zu zweit agieren. Und uns macht es große Sorgen, wenn wir den Einsender oder die Eltern nicht adäquat erreichen, zum

Beispiel bei Sprachhürden, wenn dieser Telefonanruf ignoriert wird, weil Menschen nach der Geburt mit ihrem Kind ihren eigenen Weg gehen und sich gern von allem abschotten.

Wir brauchen für uns als Labore ein Eskalationsschema: Wer hilft uns, wenn wir die Information einer schwerwiegenden Erkrankung nicht übermitteln können? – Es gibt keine Beziehung zu uns als Screening-Labor. Das ist etwas anderes, wenn eine gynäkologische Klinik, eine Geburtsklinik dort anruft, das kann man nachvollziehen. Viele Eltern vergessen in diesem Geburtsstress, aber auch in der Freude der Geburt, dass die Kinder dieses Neugeborenen-Screening erhalten haben. Da bitte ich den Gesetzgeber, uns etwas an die Hand zu geben, wie unsere Eskalationsstufen sein können. Wann dürfen wir denn aufhören anzurufen? – Wir dürfen eigentlich nie aufhören anzurufen. Das möchte ich Ihnen als Verantwortliche für das Neugeborenen-Screening für das Land Sachsen-Anhalt mitteilen. Das macht mir sehr große Sorgen und da bitte ich um eine Regelung.

Zur Labormedizin: Es ist uns wichtig, dass ein unauffälliger Screening-Befund nicht in den digitalen Akten eines Screening-Labors verbleibt. Er muss an jemanden übermittelt werden und das kann nicht auf dem Postweg fünf Tage später bei den Eltern sein, das ist auch wichtig. Wir müssen es an den Vorgang der Geburt hängen. Wir brauchen hier als Labor-Mediziner rechtliche Sicherheit. Das ist unser persönliches Anliegen: dass Sie uns wahrnehmen als Labor-Mediziner, die im Screening-Labor sind, damit wir eine Handlungsanweisung haben für alle Befunde, die wir nicht adäquat übermitteln können. – Vielen Dank.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank, Frau Borucki. – Herr Prof. Nauck.

Herr Prof. Nauck (DGKL): Ich möchte einen Punkt ergänzen, der kürzlich mehrfach durch die Presse gegangen ist. Wir haben ein großes Problem mit und große Sorge vor den veränderten Postlaufzeiten. Wenn Postsendungen erst nach 3 Tagen in 90 % der Fälle das Ziel erreichen, dann können wir uns im Labor anstrengen, wie wir wollen, wenn die Karte später ankommt, als bislang, dann haben wir da Schwierigkeiten, wenn wir bei den kritischen Befunden die Information, das Material, das wir untersuchen, erst deutlich später bekommen. Das ist ein ganz genereller Punkt, den ich in dieser Anhörung einmal kommunizieren möchte.

Und in Ergänzung zu unserer Anmerkung beim § 25, Anforderungen an die Laboratorien: Hier wird zurzeit auf die Akkreditierung verwiesen, dass dann die organisatorisch-operativen Voraussetzungen erfüllt sind. Ich möchte betonen, dass in der Rili-BÄK die entsprechenden Kriterien viel mehr sind als ein allgemeines Qualitätsmanagementsystem. Hier haben wir auch eine eigene, im G-BA allgemeine QM-Normrichtlinie. Und in der Rili-BÄK ist Ergebnisqualität definiert, und in der Akkreditierungsnorm, auch der neuen, finden Sie weder Trockenblut noch Screening noch Neugeborenen-Screening. – Vielen Dank.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Herzlichen Dank für diese Ergänzung, leider kann der G-BA nicht alles lösen. – Dann übergeben ich an die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenenscreening, Herr Dr. Blankenstein.

Herr Dr. Blankenstein (DGNS): Vielen Dank. Die Deutsche Gesellschaft fürs Neugeborenenscreening bedankt sich für die Gelegenheit hier Stellung nehmen zu können, auch für die Bemühungen des G-BA, mit diesem Entwurf Verantwortlichkeiten und viele Dinge, die wir seit vielen Jahren gewünscht haben, umzusetzen.

Ich greife den Begriff „Quadratur des Kreises“ auf: Wir wissen um die Schwierigkeiten und bedanken uns für die Bemühungen. Aber auch hier gibt es einige Dinge, die wir noch mal anmerken möchten.

Wir begrüßen, dass die Verantwortlichkeiten jetzt geregelt sind, aber den Einsender ganz herausnehmen ist schwierig. Der Einsender sollte durchaus einen Befund bekommen und in den Kommunikationsprozess - zumindest optional - eingebunden werden – und sei es nur mit der Frage: Gibt es dieses Kind noch? – Es ist furchtbar, wenn man Eltern anruft und das Kind ist verstorben, das sind sehr traumatische Situationen. Und man muss uns als Laboren dann auch erlauben, sich vor diesen Dingen adäquat kommunikativ zu schützen.

Weiterhin würde ich gern noch zu § 17, Zielkrankheiten, zu den Second-Tier-Untersuchungen sagen: Wir begrüßen das, sehen aber die Notwendigkeit, hier noch einige Zahlen nachzubringen: 1 auf 1.000 Kinder sind aktuell falsch-positiv dadurch, dass sie pävalinhaltige Antibiotika genommen haben. Und wir haben für jeden echten Fall einer Isovalerianazidämie etwa 100 falsch-positive Recalls, sodass wir das gern noch ergänzen würden um eine Second-Tier-Untersuchung auf die entsprechenden Antibiotikabestandteile, die leider in den normalen Screening-Untersuchungen nicht von einem echten Isovaleryl-Carnitin zu unterscheiden sind. Das haben wir auch in der schriftlichen Stellungnahme angemerkt, aber ich wollte es noch einmal verstärken.

Ich finde es auch wichtig, dass der Befundrücklauf von den Einsendern überprüft werden muss, um Versandfehler zu erkennen. Ich wollte auch für § 21 dringend anregen, die Regelung der Patientenorganisation anzunehmen, indem die Versandzeit auf 24 Stunden definiert wird, denn die Neuentwicklung des Postrechts verbietet uns ansonsten – wir geben uns hier viel Mühe, das Screening schnell und gut zu machen, aber wenn wir da schon drei Tage verlieren, können wir alle Bemühungen des G-BA nicht aufholen. Deswegen muss durch diese Formulierung, dass der Versand innerhalb von 24 Stunden sicherzustellen ist, uns hier erlaubt werden, eine Neuorganisation der Versandlogistik anzugehen, auch wenn es noch keine Lösung gibt. Immerhin gibt es DHL Express; gegebenenfalls müssen wir dann umsteigen.

Zu § 26, zur Qualitätssicherung: Die DGNS hat über 20 Jahre den Screening-Report aufgebaut, etabliert und ihn als wesentliches europäisches Dokument der Qualitätsentwicklung im Screening auch international etabliert. Wir würden uns wünschen, da die bisherigen Strukturen weiterhin zu berücksichtigen, dass auch in der Richtlinie so zu formulieren, denn tatsächlich ist das eines der in unserer Satzung der DGNS formulierten Hauptziele der Fachgesellschaft - und das läuft jetzt so ein bisschen anonym auch ins Nirgendwo. Wir sind sicher, dass wir da berücksichtigt werden sollen, aber würden uns da dringend wünschen, etwas mehr Sicherheit zu bekommen, damit auch die bestehenden Strukturen und Datenpools berücksichtigt werden. – Vielen Dank.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Das ist schon mehr als die Quadratur des Kreises, was wir hier als Aufgabe haben, also wie sollen wir auch noch organisieren, dass DHL funktioniert? Ich kann es Ihnen nicht sagen.

Herr Dr. Blankenstein (DGNS): Nicht organisieren, aber regeln. Das gibt Luft, damit andere Menschen dann organisieren können. Insofern ist das eine super Sache, dass Sie da schon eine gute Regelung haben.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Genau, dann muss der GKV-Versicherte auch noch einen eigenen Expressdienst finanzieren, okay. - Frau Brockow.

Frau Dr. Brockow (DGNS): Ich unterstütze, was Herr Blankenstein gesagt hat. Ziel des Screenings ist – das sehen wir an den DGNS-Reporten –, dass die Abklärung des Befundes nach einem auffälligen Screening so schnell wie möglich erfolgt. Da haben Sie viele gute Ansätze in Ihren Änderungen, damit der Befund schnell mitgeteilt wird, ohne große Umwege über den

Einsender. Dass die Postzeit kurz sein muss, ist auch wichtig, auch, dass eine Konfirmationsdiagnostik zurückgespiegelt wird. Die Einzelheiten stehen in der Stellungnahme. Ich denke, das oberste Ziel muss sein: Bei so einem Screening muss beim Kind so schnell wie möglich eine bestehende Zielkrankheit diagnostiziert werden, dafür muss alles gemacht werden in der Richtlinie, damit das so schnell wie möglich erfolgt, da gibt es gute Ansätze.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Dann eröffne ich jetzt die Runde für Fragen aus dem Kreis des Unterausschusses, Frau U..

Frau U. (GKV-SV): Vielen Dank für die Stellungnahmen und dafür, dass Sie unsere Bemühungen wertschätzen. Aber ich habe das Gefühl, dass wir wieder da sind, wo wir vorher waren, gerade mit Ihren Wünschen: dass jetzt die Einsender doch wieder einbezogen werden sollen. Uns war es wichtig, eine klare Regelung zu finden, damit klar ist, wer den Befund mitteilt. Jetzt ist doch wieder überall eine Öffnung da, also bei allen Stellungnehmern, sodass ich nicht weiß, ob wir nicht doch vielleicht bei dieser Ausnahmeregelung bleiben sollten, die wir schon hatten, oder wie wir dieses Zusammenspiel zwischen Labor und Einsender so regeln, dass es nicht ein Mehraufwand ist und Klarheit besteht.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank, Frau U.. – Möchten Sie eine ergänzende Frage stellen, Frau S., oder erst mal die Antworten abwarten? – Herr Rossi.

Herr Prof. Rossi (DGKJ): Mir ist das mit den Einsendern und der Information wichtig: Ein Drittel der Neugeborenen der Republik kommt in Kliniken zur Welt, in denen nicht 24 Stunden ein Kinderarzt ist. Das sind etwa 250.000. Und dort, wenn dann „nur“ der Gynäkologe erfährt, was das Kind hat, muss der Gynäkologe über Dinge reden, die er nicht wirklich versteht und wir auch nicht erwarten können, dass er das versteht. Wir könnten als Kinderärzte ja auch nicht über gynäkologische Erkrankungen vernünftig aufklären. Deshalb ist es wichtig und richtig, dass eine kompetente Information bei den Eltern ankommt, dass da nicht jemand Halbrichtiges antwortet, sondern ein Labor oder ein Spezialist, der von der Erkrankung wirklich etwas versteht. Die Eltern sind ziemlich unter Schock, wenn sie hören, das Kind hat diese oder jene Erkrankung, da muss ganz schnell etwas passieren – und sei es nur die Komplettierung der Diagnostik, weil in falsch-positiven Befunden - - Aber diese Information muss fach- und sachgerecht sein. Die können wir nicht von unseren gynäkologischen Kolleginnen und Kollegen erwarten. – Danke.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank, Herr Rossi. – Es stellt sich allein die Frage nach dem Wie. Aber vielleicht erhalten wir darauf noch Antworten. – Frau Ceglarek.

Frau Prof. Ceglarek (GEKO): Frau U., ich glaube, das muss man trennen. Die jetzige Regelung ist grundsätzlich gut. Es sollte aber demjenigen, der es übermittelt, mehr Freiheitsgrad gegeben werden zu entscheiden: Wie binde ich den Einsender auf dem Weg zu den Eltern ein? – Die Befundmitteilung an den Einsender ist der Abschluss einer diagnostischen Anforderung, wie sie für die Dokumentationspflicht an den Einsender erforderlich ist. Ich sehe es gar nicht problematisch, das mit reinzunehmen und den Gesamtprozess so zu lassen, denn es bleibt ja trotzdem die Verantwortung beim Laborarzt, die Eltern zu informieren. Das ist ja nicht mit der Befundübermittlung an den Einsender gegeben. Also ich denke, dass wir die Einsender auch persönlich mitnehmen müssen, denn sie sind Bestandteil dieses Screening-Prozesses und sie brauchen für ihre Akten, wenn sie Blut abnehmen, das zu uns schicken, ein Ergebnis, auch für alle, die dort nachsorgen, und es ist eine Dokumentationspflicht. Deswegen hatten wir das jetzt auch aus GEKO-Sicht - ich weiß auch, dass die DGNS das auch so sieht, auch die DGKL - so eingebracht. Aber der Grund, also das, was grundsätzlich drinsteht, das ist natürlich sehr positiv zu sehen.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Ich habe eine Wortmeldung von Herrn Blankenstein.

Herr Dr. Blankenstein (DGNS): Ich denke, dass man uns da nicht falsch verstehen soll. Es geht darum, dass wir alle wollen, dass die Verantwortlichkeit klar festgelegt ist, das haben Sie gemacht mit dem Laborarzt. Und wir als Laborärzte müssen uns jetzt die Strukturen dafür schaffen, das optimal zu machen, zum Teil tun wir das schon und haben die schon. Wenn wir sagen, der Einsender soll auch einen Befund bekommen, heißt das nicht, dass wir uns komplett vor dieser Verantwortung drücken wollen. Frau Ceglarek sagte schon: Man kann das auch regional, so wie es ist, dann optimal regeln. Ich glaube, die Laborärzte sind diejenigen, welche die regionalen Strukturen am besten im Griff haben und die dann auch entsprechend einsetzen können. Ich bleibe dabei – das ist auch nicht unmöglich geworden –, dass die beste Stelle, den Befund zu informieren, diejenigen sind, die später die Kinderärzte sind, die das Kind dann weiterversorgen in Form der spezialisierten Zentren. Da sehe ich Ihre Bemühungen, das weitestgehend möglich zu machen, und wir werden versuchen, daraus das Beste zu machen, vielmehr können wir nicht tun. Und ich halte es für vernünftig, dass wir den Einsender vor der Frage „Ist der Befund angekommen?“, indem wir denen den Befund geben und eine Befundrücklaufkontrolle machen, nicht komplett rausnehmen.

Und bei diesen schwierigen Situationen, die zwar selten, aber dramatisch sind, brauchen wir weiterhin die Unterstützung der Einsender. Insofern glaube ich, dass wir gar nicht so weit weg sind von der Quadratur des Kreises, Frau U.. Sie müssen jetzt auch nicht denken, wir sind da, wo wir schon einmal waren, sondern ich glaube, wir sind ein Stück weiter. Wir haben hier Kompetenzen zugewiesen, auch in Ihrer Formulierung, bleiben Sie mutig! – Vielen Dank.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Herr Hoffmann.

Herr Prof. Hoffmann (DGKJ): Ich wollte noch mal dazu bekräftigen, damit nicht doch im Hinterkopf solche Zahlen bleiben. Zum Beispiel hat Herr Rossi recht, dass ein Drittel der Kliniken keinen Pädiater hat. Das sind ja nicht – dass wir dieses Drittel anrufen um 52.000, sondern es geht ja um die - - Es geht auch nicht um Wiederholungsuntersuchungen, wo zu wenig Blut drauf war, wir erleben auch, dass Kaffee auf der Karte ist. Also das sind alles Sachen, wo wir nicht telefonisch mit den Eltern am gleichen Tag in Kontakt treten wollen. Darum ist es auch wichtig, dass man den Informationsfluss über die einsendenden Kliniken lässt, zum Beispiel wenn das Kind innerhalb der Klinik in die Pädiatrie verlegt wurde. Das ist ein bisschen unterschiedlich von den Krankheiten. Aber das Übliche ist, dass wir abends, weil wir am gleichen Tag, wo wir auch zu Ende bearbeiten, einen auffälligen Befund haben und dann mit der Geburtsklinik telefonieren und mit den Kollegen absprechen: Werden wir jetzt weiterverbunden auf die pädiatrische Seite, weil das Kind verlegt wurde, oder sollen wir die Eltern anrufen? Das ist auch für die Klinik wichtig, dass die dann einen Eintrag - - Die sagen immer „Ja“, weil sie nicht wissen, wovon wir reden. Und dann ist es wichtig, dass sie einen Eintrag in ihrer Krankenakte machen „Herr Rossi aus dem Screening-Labor hat angerufen und er versuchte, die Familie zu kontaktieren“.

Übrigens ist in dem Kontext auch ein Austausch wichtig: Ist die Telefonnummer da, haben wir eine Handynummer? – Diese ganzen Unterlagen sind ja in der einsendenden Klinik von der Familie, also so ist das gemeint. Und der schriftliche Befund geht dann auch, aber eben mit der Postdauer, da hin und wir machen auch die entsprechenden Einträge und sind dazu berechtigt. Und das sind eben nicht 250.000 Kinder, sondern es sind ja nur die mit kritischen Krankheiten auffälligen. Und wenn zum Beispiel eine Hebamme oder ein Kinderarzt anruft und die Praxis ist zu, weil sie halt sonst keinen Weg haben - - Es gibt Krankheiten, wo am Morgen

schon das Kind mit schwerem Schaden gekommen ist. Und das wollte ich auch noch mal sagen: Das kann ein Kinderarzt nicht immer perfekt beurteilen, wenn wir die Eltern anrufen und fragen „Wie geht's dem Kind?", weil wir dann teilweise, je nachdem, wo sie in der Gegend sind - - Aber das sind alles persönliche Erlebnisse. Dann müssen wir den Eltern sagen „Dann nehmen Sie sich ein Taxi und fahren sofort nachts um 2 Uhr in die Kinderklinik". Also bevor man das auf diesem Niveau betreiben muss – das ist ja nur bei wenigen Kindern –, aber da ist es wirklich gerechtfertigt, dass wir uns mit dem Einsender in Verbindung setzen und dann agieren und das klappt auch immer gut.

Also wir hätten, wenn wir das nicht machen dürften oder wenn - - Und darum sollte auch ein Kinderarzt fragen, wie es dem Kind geht - da gibt's viele Sachen, das will ich jetzt nicht vortragen – und dann würde das auch klappen, das wurde ja teilweise schon durchgeführt, und jetzt haben Sie es vernünftig formuliert. So ist meine Einschätzung dazu - aber auch, wenn was passiert.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Herzlichen Dank. – Frau Borucki.

Frau Dr. Borucki (DGKL): Entschuldigung, darauf muss ich noch mal eingehen. Die Richtlinie regelt aktuell: Egal was kommt, wir als Labore rufen zuerst, vornehmlich zuerst die Eltern an. Da gibt es keine Abweichung aktuell: „Ich rufe mal erst die spezialisierte Kindereinrichtung an". Denn ich frage bei diesem Prozess die Eltern „Darf ich das tun?". Also das ist meine Lesart in dieser Richtlinie. Es passiert nicht ein paralleler Prozess, sondern einer, der hintereinandergeschaltet ist. Und wenn wir das nicht ändern, dass wir bereits im Backup jemanden haben, der diese Kinderarztsituation mit auffängt, machen wir eher viele Dinge nicht so gut. Momentan passiert ein genau unterschiedliches Verfahren: Es ist so, dass einige Labore direkt an die Eltern weiterkommunizieren, es ist so, dass einige Kinderkliniken die Eltern informieren. Das ist jetzt ein bisschen ungeregelt. Das funktioniert an vielen Orten extrem gut, weil es für viele Dinge eine individualisierte Lösung gibt. Was wir hier aber machen, ist ganz klar, so steht es drin: Der erste Weg ist immer der Labormediziner mit den Eltern. Und wenn wir das nicht besser formulieren in der Richtlinie, haben wir nachher ein rechtliches Problem. Darüber bitte ich noch mal nachzudenken: dass wir diesen Prozess nicht hintereinander aufstellen, sondern parallel, auch die Information an das Spezialzentrum.

Bitte denken Sie an all die Kinder, wo wir einen Präanalytikfehler haben, wo Kinder zu früh geboren sind. Da müssen wir mit dem Einsender kommunizieren, denn die Präanalytik liegt im Aufgabenbereich des Einsenders. Ich bitte darum, das auch noch mal ganz klar in der Richtlinie zu benennen. Bitte sehen Sie es mir nach, dass wir als Labore und als Labormediziner unseren Mitarbeitern dort eine ganz klare Handlungsanweisung vorgeben müssen. Wir haben nichts gewonnen, wenn wir täglich auftretende Aspekte nicht klar definieren. – Danke.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Frau S..

Frau Dr. S. (DKG): Uns würde noch mal interessieren, inwieweit die Labore immer genau wissen, dass der Einsender eine Neonatologie ist. Also ist das so klar auf den Einsenderinformationen bzw. der Karte zu sehen, dass der Einsender eine Neonatologie ist?

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Bitte, Frau Borucki.

Frau Dr. Borucki (DGKL): Nein, für uns ist das nicht immer sichtbar, weil sich der Prozess schon gegebenenfalls ein Stück verändert hat, können wir nicht definitiv sagen zu 100 %, können wir nicht sehen. Aber ich glaube, Herr Blankenstein kann das noch besser beurteilen.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Herr Blankenstein.

Herr Dr. Blankenstein (DGNS): Also es gibt Kinder, die werden in der Zeit, in der das in der Post ist – das sind inzwischen nicht mehr ein, sondern bis zu vier Tage – verlegt, und in dem Fall ist es wichtig, dass man nachfragen darf, wo das Kind ist. Im Fall der Frühgeburt ist es relativ eindeutig, weil dann sind das neonatologische Einrichtungen, mit denen man ganz anders reden kann als mit zum Beispiel geburtshilflichen Einrichtungen. Aber den Einsender zu fragen „Habt ihr das Kind noch?“ ist eine vernünftige Sache und gefährdet nicht – und verletzt auch nicht – die Verantwortlichkeiten, das machen wir jeden Tag ganz oft. Das nimmt auch nicht die Verantwortung vom Laborarzt weg, sondern ist eine sinnvolle Maßnahme.

Man muss auch sagen: Die Eltern in die Verantwortung zu nehmen, wenn es um die Frage einer kritischen Erkrankung geht, dann die freie Arztwahl zu machen, da sind wir als zentrales Element dieses Kommunikationssystems durchaus in der Lage zu fragen „Wer ist hier der richtige Mensch?“, also erst mal die Kommunikation weiterzugeben. Da würde ich in der Notfallsituation der betroffenen Kinder nicht die freie Arztwahl für so relevant halten, sondern sagen: „Hier ist ein Zentrum, das kann Sie beraten“ und das tut es auch. Und wenn dann die Eltern sagen, dass sie nicht dahin wollen, wird auch keiner sagen „Nein, Sie müssen aber dahin“. Ich glaube, das Wichtigste ist, dass für die Eltern der Prozess nicht immer wieder neu „Was will ich denn?“, sondern klar, strukturiert und linear ist. – Vielen Dank.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank, Herr Blankenstein. – Frau S..

Frau Dr. S. (DKG): Noch eine zweite Frage: Präanalytikfehler, also im Sinne von Indikator hat zu wenig Material, das hatten Sie auch in den Stellungnahmen angemerkt: dass dazu möglicherweise auch Regelungen notwendig werden sollten. Wie sind da die derzeitigen Mitteilungswege, wenn die Karte zu wenig Material aufweist?

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Herr Hoffmann.

Herr Prof. Hoffmann (DGKJ): Also in der Richtlinie der deutschen Gesetzgebung zur Kinder- und Jugendmedizin ist das klar aufgeführt, hoffentlich hilft das dann auch. Neben unauffälligen Befunden, die natürlich an den Einsender zurückkommuniziert werden, gibt es dann sehr viel häufiger diese kritischen auffälligen Befunde, kontrollbedürftige Befunde und da ist das alles dabei, da steht drauf: „die Blutentnahme ist nicht richtig, unter 22 Schwangerschaftswochen, schlechte Probenqualität, zu wenig Material“. – Da ist die Dringlichkeit weniger akut, da braucht man auch keine Eltern anzurufen.

Da ist allerdings wieder ein Thema, das wir noch gemeinsam behandeln müssen, das ist das Tracking. Wenn das nach 2, 3 Wochen noch nicht gekommen ist, werden wir dem nachgehen, weil das im Screening-Bereich viel kritischer ist als bei anderen Laborversuchen. Die Eltern gehen davon aus, dass es negativ ist, und kriegen viel Post und schmeißen das weg. Man muss dem also nachgehen. Oder der Auszuführende lässt die Akte ja oft – das Kind hat ja gar keine Akte in der Regel – in der geburtshilflichen Einrichtung. Aber da braucht man nicht zu telefonieren und da gibt es auch Strukturen, die wir noch verbessern können.

Und nur die wenigen hochgradigen [*unverständlich*] Zielerkrankungen, die können die Screening-Labore eineindeutig festlegen. Da gibt es dann keine Probenfehler oder schlechte Probenqualität. Da muss dann agiert werden in der komplexen Form, wie so richtig gesagt, dass man das parallel macht, wo man sowohl versucht, die Eltern zu erreichen, primär erst mal den Einsender, auch wenn der vielleicht nicht immer die Informationen hat. Und dann ist das für die wenigen Kinder bis zu dem Punkt, dass man ab und zu die Polizei zu den Eltern schicken muss mit einem Kollegen, denn das Kind kann in 8, 9 Stunden schwerst geschädigt bis tot sein, ich habe das einige Male leider erlebt. Und nur um die geht es, nicht um

Kontrollbedürftige usw. Zumindest so haben wir es auch aufgeführt, das kann man ja noch weiter spezifizieren.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Herr Blankenstein.

Herr Dr. Blankenstein (DGNS): Frau S., ich denke, die jetzige Regelung ist so: Wir fragen den Einsender „Ist das Kind noch stationär?“. Wenn es das ist, dann sollen sie schnell noch mal abnehmen, und falls nicht, nehmen wir direkt mit den Eltern Kontakt auf, je nachdem, was dahinter steht. Das bewerten wir medizinisch, welche Dringlichkeit da ist und welche Kommunikationswege da sind, und nehmen dann als Labore direkt mit den Eltern Kontakt auf und bitten um eine Wiederholung der Abnahme, entweder über die Hebamme, den Kinderarzt – oder wer immer gerade vorhanden ist. Das ist dann immer die Frage: welche Dringlichkeiten da bestehen. Tatsächlich muss das bei uns nicht immer telefonisch sein. Aber tatsächlich ist es wichtig und gut, in der Richtlinie zu klären, dass Verantwortlichkeiten dafür festgelegt sind, das muss auch gemacht werden. Und dass wir jetzt beim Laborarzt sind, ist völlig in Ordnung.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Es gab noch Wortmeldungen von Frau Brockow und von Frau Ceglarek. Hat sich das erledigt, oder möchten Sie ergänzen?

Frau Prof. Ceglarek (GEKO): Das hat sich erledigt.

Frau Dr. Brockow (DGNS): Das hat sich erledigt. Also im Prinzip ist wichtig, den Einsender zu fragen, ob das Kind noch stationär ist. Und falls nicht, werden die Eltern informiert.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. - Frau U..

Frau U. (GKV-SV): Ich hätte noch eine Frage zu dieser Befundmitteilung durch das Labor. Ich habe Herrn Blankenstein so verstanden, dass Sie in den Laboren bereits Erfahrungen haben in der Kommunikation mit den Eltern. Die Frage ist, ob wir jetzt Einzelheiten, wie das genau läuft und wie die Kommunikation ist, regeln müssen – oder ob Sie sich intern austauschen mit Ihren Erfahrungen, wie man dann damit umgeht, wenn die Eltern kontaktiert werden, auch mit dem, dass auch mal die Polizei gerufen werden muss. Aber das ist ja nichts, was wir im Einzelfall festlegen können. Das ist ja eine individuelle Abwägungsentscheidung.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Herr Blankenstein.

Herr Dr. Blankenstein (DGNS): Frau U., dazu gibt es unterschiedliche Sichtweisen. Wichtig ist, dass hier – das hat der G-BA gemacht – Verantwortlichkeiten festgelegt werden, die Verantwortung liegt beim Laborarzt. Und wenn der Laborarzt jetzt denkt, er kommt auf den ihm zur Verfügung stehenden Wegen nicht weiter, dann muss er die Verantwortung trotzdem behalten bzw. dann die vorhandenen Strukturen verwenden, um diese endgültig abzugeben. In unserem Fall ist das zum Beispiel die Einschaltung des Gesundheitsamtes, wenn die uns zur Verfügung stehenden Kommunikationswege totlaufen. Irgendwo muss das beendet werden. In der Regel ist das das Gesundheitsamt, sodass man im Ernstfall gemeinsam mit dem Gesundheitsamt über Hausbesuche bis hin zur Polizei nachdenken muss, falls das nötig ist.

Tatsächlich ist das Problem: Die Verantwortung liegt jetzt beim Laborarzt. Aber was ist, wenn die vorhandenen und auf der Karte signalisierten Kommunikationswege scheitern? Dann sind wir in so einer Recherchesituation und dann ist der Einsender mit der Frage „Hast du vielleicht eine falsche Nummer auf die Screening-Karte geschrieben?“ auf einem der möglichen Wege, die man begeht, aber auch, dass man sagt, man muss sich hier Kommunikationshilfe durch Hausbesuche, durch Kinder- und Jugendgesundheitsdienste - - Ich denke schon, dass die sich in den Laboren jetzt aufzubauenden Strukturen für die Kommunikation das übernehmen können. Aber das wird natürlich, da das individuelle Situationen sind, auch immer individuell

zu tunen sein und da müssen wir natürlich die nötigen Wege finden. Ich glaube nicht, dass man das in der Richtlinie Schritt für Schritt bis ins Einzelne regeln muss, denn man kann der Individualität des Falles wahrscheinlich in einer generellen Richtlinie niemals komplett folgen, aber es ist wichtig, dass die Verantwortlichkeiten hier klar geregelt sind.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Frau Borucki, Sie werden sicher klar widersprechen, weil Sie sagen, Sie können diese Verantwortung nicht tragen. – Frau J., Patientenvertretung.

Frau J. (PatV): Herr Blankenstein, Sie haben gerade vor allem im Hinblick auf die Verantwortlichkeiten geantwortet. In den Stellungnahmen ging es auch immer noch mal bei der Befundmitteilung um die qualifizierte ärztliche Person. Das ist gerade aus Sicht der Patientenvertretung der zentrale Aspekt. Vielleicht können Sie dazu noch mal ausführen.

Herr Dr. Blankenstein (DGNS): Ich gehe davon aus, dass, zumindest wenn es um die konkrete Befundmitteilung geht, das Gendiagnostikgesetz das klar regelt. Die genetischen Befunde werden von einem Arzt mitgeteilt. Insofern wird es eine ärztliche Person aus dem Labor sein, die wir dann als DGNS – in den Screening-Laboren gibt es damit Erfahrung – entsprechend qualifizieren müssen; gegebenenfalls müssen wir dafür Ärzte qualifizieren und bereitstellen.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Frau S., KBV.

Frau S. (KBV): Vielen Dank. Ich habe gerade die alten Stellungnahmen zu den letzten beiden Zielerkrankungen durchgeschaut. Anknüpfend an Sie, Frau Borucki, würde mich noch mal die Position von Herrn Hoffmann und von Herrn Blankenstein interessieren, dass wir eine laborarztzentrierte Befundmitteilung vorgesehen hatten, die bisher nur die Ausnahme war und jetzt die regelhafte Ausnahme; Sie haben das in Ihren Positionierungen schon gestreift. Aber weil das so diametral zu diesen Stellungnahmeverfahren zur spinalen Muskelatrophie und zur Sichelzellkrankheit ist, wollte ich noch mal nachfragen.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Herr Hoffmann zuerst, dann Herr Blankenstein.

Herr Prof. Hoffmann (DGKJ): Es sind absolute Einzelkrankheiten und auch Einzelkonstellationen, die extrem kritisch sind, aber dann eben einzeln. Es kommen auch vielleicht Sprachbarrieren dazu, es sind Sachen, wo man dann ärztlich in einer Notfallsituation – nur um die paar geht es, eben nicht um alle Befunde –, und das Labor schickt ja dann auch keine Befunde an die elterliche Adresse per Post oder per Fax, sondern es ist eine parallele Beratung, die notwendig ist und die in den Laboren auch bisher – in unterschiedlichen Ausmaß, aber sicherlich immer schon – versucht wurde durchzuführen.

Es hat eben angefangen mit einer Krankheit, der Phenylketonurie, da war es egal, ob man heute oder morgen antwortet, selbst nach einer Woche ist rein statistisch ein knapper IQ-Punkt verlorengegangen, was vielleicht nicht ganz egal ist, aber da braucht man das nicht zu machen.

Wir haben jetzt andere akute Erkrankungen, die Sichelzellanämie ist auch eine Krankheit, wo es nicht auf den einzelnen Tag ankommt. Und die spinale Muskelatrophie – Sie haben auch die weiteren Verläufe, da sind wir froh, wenn das Kind nach sechs Wochen behandelt wurde. Das sind Beispiele, wo es jetzt nicht so kritisch ist, und ich will jetzt nicht die anderen 10 Krankheiten aufführen, wir hatten es ja ausgerechnet. Es gibt eben Krankheiten, wo es auf Stunden ankommt, das muss das Labor wissen. Da muss dann agiert werden, wie wir es skizziert haben, und auch, wo man dann ist. Wenn ich also weiß, das ist eine Kinderklinik, dann würde ich anders vorgehen. Aber es hängt vom Konzept ab. Nicht sagen: „Ja, dann ist das ja

okay, dann machen die es, dann würde ich trotzdem da den Kinderarzt dann auf der Intensivstation anrufen“. Denn der hat auch als Kinderarzt von diesen Krankheiten noch nichts gehört.

Dann noch ein wichtiger Hinweis zur freien Arztwahl: Es gibt Krankheiten, wo man fast nur einen Arzt hat in Deutschland. Und dann darf man natürlich entscheiden: „Den mag ich nicht, da gehe ich nicht hin“. Aber in der Regel und auch von der Fürsorgepflicht für das betroffene Kind ist das zumindest eine Abwägungssache. Und darum ist das auch wichtig.

Für die neuen Krankheiten haben wir schönere Richtlinien bzw. Leistungen, da gibt’s eine Liste von Zentren, die es können. Da sage ich: Da gibt’s noch 10 weitere pädiatrische Zentren, die können es nicht, das haben die zuständigen Fachgesellschaften untersucht. Und wir als Labor weisen auf diese Liste hin. Und wenn da einer nicht nach Heidelberg, sondern nach Berlin fährt, dann ist das ja alles erlaubt, wir haben da schon eine gewisse Auswahl. Aber wenn es wirklich um die ganz akuten Sachen geht – zum Beispiel Kinderdialyse können nur 4 oder 5 Zentren in Deutschland, das wissen selbst die Kinderärzte, bei Neugeborenen. Und wir wissen, das ist eine Krankheit, die dialysiert werden muss – ja, was soll ich denen da sagen? Da muss man denen sagen: „Du musst versuchen, da hinzukommen“, mit Kommunikation in diesen besonderen Situationen, und nur um die geht es. Da geht’s auch wirklich dann in diesen wenigen Fällen um Leben und Tod, die kann man aber an einer Hand abzählen fürs Labor.

Also es geht wirklich noch nicht darum, die Labore da zu überfordern, aber es ist wichtig, dass das im Hinterkopf ist und dass das dann auch die Verantwortung ist. Jeder kann bei diesen Krankheiten sagen, wen er anruft. Für diesen ganzen Krankheiten gibt es Notfallnummern. Also das ist möglich für die Labore, da kompetent zu arbeiten, auch wenn sie nicht einen Spezialisten da sitzen haben, aber ein Arzt sollte sein.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Herr Blankenstein.

Herr Dr. Blankenstein (DGNS): Ich glaube, man muss es nicht zu kompliziert machen. Es ist optimal, wenn derjenige, der die Behandlung am besten kennt, mit den Eltern kommuniziert. Aber es ist auch wichtig, dass da eine Handlungsverantwortung festgelegt wird, das hat der G-BA mit dem Laborarzt gemacht. Ich finde es auch vernünftig, wenn man es dem Laborarzt überlässt, welche Mittel er im Einzelnen wählt. Wichtig ist, dass die Verantwortlichkeit festgelegt wird, dass der Laborarzt sich da auch nicht mehr rausziehen kann. Aber die Mittel, die er nimmt, sind im Einzelfall da und müssen ihm dann auch überlassen werden und das ist gut so. Und das ist nicht im Widerspruch – das war ja die Frage – zu unseren bisherigen Stellungnahmen, wo es in erster Linie darum ging, dass uns erlaubt wird, die Zentren in die direkte Kommunikation mit den Eltern auch unter Weglassung des Einsenders direkt zu verknüpfen. Das ist jetzt in der Richtlinie anders geregelt, insofern ist das kein Widerspruch zu unseren letzten Stellungnahmen, wo es in erster Linie darum ging, die Zentren hineinzunehmen.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. –Frau U..

Frau U. (GKV-SV): Ich habe noch eine Frage: Wir haben in unserer Richtlinie geregelt, dass der Befund den Eltern sowohl mündlich als auch schriftlich mitgeteilt werden muss. Wir haben es da vielleicht ein bisschen zu gut gemeint. Und es ist von vielen kritisiert worden, dass es eigentlich keinen schriftlichen Befund geben muss, weil der auch zu spät kommt, weil das ja wichtig ist, dass er mündlich und schnell kommt. Wir waren uns nicht ganz einig. Jetzt würde ich gern anders herum fragen: Gibt es Gründe, warum ein schriftlicher Befund für die Eltern noch sinnvoll wäre?

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Herr Blankenstein.

Herr Dr. Blankenstein (DGNS): Ganz klar: Im Fall des auffälligen Befundes Nein. Denn da zählt die Zeit und auch da ist es wieder klar so, dass man den Individualfall und Verantwortlichkeiten festlegen muss. Ich denke, das ist der Laborarzt. Wenn der Laborarzt denkt, hier ist jetzt die telefonische Mitteilung notwendig in einem dringenden Krankheitsverdacht, dann muss man nicht parallel dazu durch den G-BA regeln, dass man den Befund auch noch per Post über vier Tage verschicken muss, wie wir jetzt im Postgesetz lesen, der kommt immer zu spät.

Im anderen Fall, wenn es darum geht, dass eine nichteilige Untersuchung nicht genügend Material zur Verfügung stellt, kann der Laborarzt als Verantwortlicher durchaus entscheiden: Hier reicht es, den Eltern einen Brief zu schreiben, bitte schicken sie uns eine weitere Blutprobe, um die Untersuchung abzuschließen.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Frau Borucki.

Frau Dr. Borucki (DGKL): Ich würde gern noch einmal unsere Position als DGKL darstellen. Wichtig ist, dass sehr viel eigenverantwortlich durch die Labormediziner geleistet wird, wir brauchen dort Freiräume. Das war mir wichtig, dass genau definiert wird: Wann rufe ich den Elternteil an, frage höflich nach: „Darf ich den Spezialisten informieren?“.

Dann macht mir das große Sorge: Nimmt das jedes Elternteil so auf? Und ich will, dass der Gesetzgeber sich noch mal damit auseinandersetzt, dass es diese Nichterreichbarkeit gibt, dass es die Ignoranz der Eltern gibt, dass wir Dritte einbinden müssen, um das Kind adäquat zu versorgen. Das ist das Wichtigste: dass wir von diesen Formalien, die sein müssen – natürlich tragen wir gern die Verantwortung, das ist nicht die Frage. Aber Ihnen muss bewusst sein, dass wir sie nicht allein tragen können. Das kann nur ein interdisziplinäres Management sein. Und manchmal ist es vielleicht auch sinnvoll, gerade wenn ich eine junge Ärztin, Kollegin habe, die das mitmanagt. Denn alle, die hier leiten, haben auch irgendwann mal 30 Tage Urlaub im Jahr. Wir werden ordentlich ärztliche Kompetenz, was das betrifft, aufbauen müssen. Es wird auch deutlich mehr im Tracking und bei dem, was dort kommt, kosten im Rahmen des Screenings.

Mir ist bewusst, dass Sie aus unserer Stellungnahme mitnehmen, dass das mit „der Arzt ruft da mal eben an“ nicht getan ist. Das ist wichtig und ich mache mir Sorgen, wenn ich meinen ersten arabischen Befund kommunizieren muss – das musste ich bisher nicht und da bin ich eigentlich auch dankbar. Jeder weiß, wie Kommunikation funktioniert. Die meiste Kommunikation findet nonverbal statt, das entfällt komplett bei einem Telefonat. Sie können nicht herausfinden: Versteht das Elternteil, was ich ihm mitgeteilt habe? Arbeiten wir dann auch noch mit Sprach-Apps etc., das wird gar nicht so einfach sein.

Ich bitte Sie einfach: Wenn man vielleicht einen Kollegen hat, der zusätzlich das Ganze unterstützen kann interdisziplinär, mit dem spezialfachärztlichen Zentrum, dass man den Prozess parallel aufstellt und nicht hintereinander aufstellt und sagt: Okay, wenn ich einmal die Einverständniserklärung unterschrieben habe, bin ich bereit, dass mich – erstens – das Screening-Labor anruft bei einem auffälligen Befund, dann muss darin auch enthalten sein, dass das gleichzeitig bedeutet „Im Notfall darf auch sofort parallel spezialfachärztlich der Kontakt aufgenommen werden“. Das ist mir wichtig.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Frau Ceglarek.

Frau Prof. Ceglarek (GEKO): Ich wollte noch mal darauf, warum Eltern diesen Befund nicht erhalten sollten, eingehen, Frau U.: weil das kein Dokument ist, das Eltern qualifiziert

verstehen können. Dann müssten wir darüber reden, das in einen Arztbrief zu verpacken. Ein Befund ist in erster Linie eine Information für einen anderen Arzt. Das wäre auch noch ein Punkt neben der Post: dass das sowieso zu spät kommt.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank, Frau Ceglarek. – Gibt es weitere Wortmeldungen? – Frau J..

Frau J. (PatV): Ich würde jetzt ein anderes Thema streifen wollen, und zwar Second Tier, das in den Eingangsstatements schon angeklungen ist. Der Richtlinien-Beschluss sieht ja derzeit vor, dass es für AGS aufgenommen wird. Jetzt kam noch eine zweite Zielerkrankung vor. Vielleicht können Sie noch mal ausführen, ob das auch über das gewohnte Tandem-Massenspektrometrie-Verfahren möglich ist. – Vielen Dank.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Herr Dr. Blankenstein.

Herr Dr. Blankenstein (DGNS): Ich hatte das ja explizit angesprochen, das geht nicht über das gewohnte, sondern über ein zweites Tandem-Massenspektrometrie-Verfahren, das dann als Second-Tier eingesetzt werden muss, das ist nicht dasselbe wie die Multisteroidanalyse, sondern ist in dem Fall durch eine HPLC verstärkte Massenspektrometrie, wobei sich dieser Antibiotikawirkstoff von dem eigentlich wichtigen Isovaleryl-Carnitin differenzieren kann.

Wenn wir unsere gewohnte Untersuchung machen, haben wir keine HPLC dazwischengeschaltet und können diese beiden Substanzen nicht adäquat trennen. Damit ist es eine Second-Tier-HPLC-Tandem-Massenspektrometrie, die dann notwendig ist und die wir hier dringend empfehlen.

Frau J. (PatV): Aber es wäre sozusagen umsetzbar? Oder können Sie noch sagen, ob das in Laboren schon Anwendung findet?

Herr Dr. Blankenstein (DGNS): Ja, das findet in Laboren schon Anwendung. Aber es ist halt ein zusätzlicher Aufwand, der geregelt werden sollte, damit alle Labore verpflichtet werden, diese bisher nur in wenigen Laboren umgesetzten Dinge dann vereinheitlicht vernünftig zu regeln.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Frau Ceglarek.

Frau Prof. Ceglarek (GEKO): Ich muss Herrn Blankenstein insofern korrigieren, als es in einigen spezialisierten, mit diesen Systemen ausreichend vorhandenen Laboren - - Da sind aber Tests, die dort inhouse, das heißt also, nicht als frei verfügbares Diagnostikum, sondern nur für die eigene Institution hergestellt worden sind. Es gibt derzeit noch keine kommerziellen Testkits, die für diesen Test verfügbar sind, das sollte man bedenken.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Frau U..

Frau U. (GKV-SV): Ich habe noch zwei Fragen, zum einen, was wir diskutiert haben, das ist ja auf diese falsch-positiven Befunde aufgrund von Medikamenten zurückzuführen. Kann man das nicht klinisch klären? Denn es ist doch relativ einfach zu klären, ob eine Frau das Antibiotikum genommen hat oder nicht.

Zweitens: Wir haben viel über Strukturen gesprochen, die durch unseren Beschluss angepasst werden müssen. Gibt es da besondere Vorlaufzeiten? Oder kann man das in 6 Monaten umsetzen?

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Okay, also zunächst die erste Frage: Identifizierung von vermeintlich bzw. falsch-positiven Befunden aufgrund von Medikamenteneinnahme. Wer äußert sich dazu? – Herr Hoffmann.

Herr Prof. Hoffmann (DGKJ): Also es zum einen wichtig, dass das sich verzehnfacht hat, das war früher, vor 10 Jahren eine Ausnahme, dieses Medikament, und ist dann weit gestreut eingesetzt. Es ist auch eine Krankheit – die Isovalerianacidämie -, die innerhalb vieler Fälle leider von 2, 3 Tagen bis hin zu einem Tag zu schwersten Erkrankungssymptomen führen kann, sodass es wichtig ist, dass man das zuverlässig ausschließt. Idealerweise steht auf der Karte, was die Mutter gekriegt hat. Wir erleben aber, dass das zu 80, 90 % nicht vermerkt ist. Und da es so kritisch ist, würde ich das Second-Tier in der Form befürworten, wie Herr Blankenstein ausgeführt hat.

Das ist auch eine so spezielle Indikation, die ja wichtig ist, um die falsch-positiven um das Zehnfache - - Und das sind teilweise ja eben falsch-positive, wo die Familie sagt „Das Kind hat noch nicht so richtig getrunken“, beim dritten Tag ist es aber schon zu Hause, dann muss ich es sofort notfallmäßig in die Kinderklinik schicken, weil es hat vielleicht nicht richtig getrunken, weil so manche Kinder mit 3 Tagen noch nicht so richtig trinken.

Also es wäre sehr sinnvoll, wenn das durchgesetzt wird, auch einen kommerziell verfügbaren Test zu haben. Das halte ich aber für irreal für die nächsten paar Jahre, weil sich das nicht lohnt, das zu entwickeln. Das ist für Laborärzte eine normale Sache, dass man da HPLC vorschaltet und damit die Substanzen vortrennt, und dann kann man eine Tandem-Massenspektrometrie machen.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Dann der zweite Teil der Frage: Wie lange brauchen Sie, um entsprechende Strukturen, Qualifikationen aufzubauen?

Herr Prof. Hoffmann (DGKJ): Das kann ich auch kurz sagen. Das sind ja keine neuen Verfahren - -

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Nein, nein, das bezieht sich auf alles. Nehmen wir mal an, unsere Richtlinie käme so ähnlich, wie sie im Moment formuliert ist. Und Sie haben jetzt gesagt, es braucht spezifische Qualifikationen etc., wie lange brauchen Sie dafür?

Herr Prof. Hoffmann (DGKJ): Schwierig. Das wird auch von Labor zu Labor unterschiedlich sein. Wir sind ja in einem Großklinikum tätig und behaupten, wir sind besser als die Charité. Insofern würden wir sagen, wir könnten es morgen, die Charité kann es am Montag. Aber Stand-alone-Labore, die hervorragende Laboruntersuchungen leisten, die würden, da die Problematik ja immer schon besteht, denke ich, innerhalb relativ kurzer Zeit entsprechende Kooperationen, vielleicht sogar offiziell, besprechen. Sie schicken ja auch jetzt schon ihre Kinder in entsprechende Zentren, sodass ich mir nicht vorstellen kann - - Also die sollen ja nicht in diesen 20 Krankheiten ausgebildet werden, man könnte das auch ein bisschen verstärken. Also bin ich vielleicht, weil ich so arrogant geantwortet habe, nicht ganz ideal, aber wir haben auch genügend andere Kompetenzen.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Herr Blankenstein.

Herr Dr. Blankenstein (DGNS): Vielen Dank, Frau U., dass Sie nicht den Anspruch haben, wie Herr Hoffmann gesagt hat, wir können es am Tag nach der Verkündigung sofort umsetzen. Ich denke, es sind nicht alle Labore, was die Second-Tier-Untersuchungen betrifft, das muss validiert und eingeführt werden, da gibt es auch die entsprechenden Richtlinien, die für die Labore gelten, das erfordert etwas Zeit. Insofern glaube ich, dass die von Ihnen angesprochenen 6 Monate ein guter Kompromiss sind, die alle Labore und die meisten Institutionen vermutlich adäquat umsetzen können.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Frau G..

Frau G. (PatV.): Meine Frage richtet sich an Frau Borucki oder Herrn Blankenstein, und zwar dazu, dass Sie sich mehr Freiräume in den Kommunikationswegen wünschen. Bisher ist ja die Ausnahmesituation geregelt, dass die Eltern im Notfall zustimmen, dass das Labor direkt auf die Eltern zugehen kann. Und wenn ich es richtig verstehe, wünschen Sie sich jetzt anders herum eine Möglichkeit, dass man auch direkt auf den Einsender zugehen kann, beispielsweise wenn die Eltern nicht erreichbar sind, weil möglicherweise das Kind stationär ist und die Eltern an der Seite des Kindes in der Klinik verweilen.

Dann noch die Rückfrage: Ist das genau das Verständnis, dass es in solchen Fällen, wenn man sagt, Sie können die Eltern nicht erreichen und die Zustimmung, wie es das Konzept jetzt vorsieht, zur Mitteilung an den Einsender nicht einbringen, weil die Eltern nicht erreichbar sind, dass so eine Notfalllösung gegeben werden muss? Könnten Sie das noch mal darstellen?

Und wäre vielleicht ein Ankreuzfeld oder ein Textfeld auf der Karte eine Möglichkeit, wo vermerkt werden kann, dass das Kind stationär ist auf der Neo – oder wo auch immer –, dass man vielleicht da direkt Klarheit hat und dann eine Regelung findet, wenn das der Fall ist, dass man direkt da Kontakt aufnehmen könnte? Wäre das eine Möglichkeit? – Vielen Dank.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank. – Frau Borucki.

Frau Dr. Borucki (DGKL): Ja, das ist mein Verständnis, das ist meine Lesart. Aktuell steht in der Richtlinie: Ich rufe zuerst die Eltern an und frage höflich nach: Darf ich ein spezialisiertes Zentrum anrufen oder im zweiten Schritt den Einsender? – Das würde ich gern auf eine Ebene gehoben haben, wenn das machbar ist. Ich denke, das ist schwierig rechtlich umzusetzen, aber das muss man bedenken, dass man hier frei - -

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Können wir nicht. Sie wissen, dass wir manche Regelungen so aufgeschrieben haben, weil wir sonst den gesetzlich möglichen Rahmen verlassen. Und wir müssen hier immer gucken, was möglich ist und was nicht.

Frau Dr. Borucki (DGKL): Das habe ich verstanden.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Nur um das mal zu sagen: Wir waren extra, weil wir uns so schwertun, alle zusammen im BMG und haben da einen Termin gehabt, um eine vertretbare Richtlinienänderung hinzukriegen. Ich will nur deutlich machen, dass wir uns wirklich sehr darum bemühen. – Herr Blankenstein.

Herr Dr. Blankenstein (DGNS): Ich glaube, dass Sie, Frau G., das richtig verstanden haben. Wir würden uns Freiheiten wünschen, sind uns aber den rechtlichen Schwierigkeiten bewusst und sind auch bereit, im Sinne der Kinder alles Notwendige zu unternehmen, um dem nachzukommen. Insofern: Ja, wir würden uns vieles wünschen, wissen aber auch, dass wir nicht bei „Wünsch dir was“ sind.

Frau Dr. Lelgemann (Vorsitzende): Vielen Dank, Herr Blankenstein. – Ich bedanke mich für Ihre sehr ausführlichen Stellungnahmen zu unserem Beschlussentwurf, an denen wir jetzt weiterarbeiten werden. Vielen Dank auch für die Teilnahme an dieser mündlichen Anhörung und dafür, dass Sie unsere Fragen beantwortet haben, auch dafür, dass Sie Verständnis haben für die Schwierigkeit, in der sich der G-BA befindet, hier eine gleichermaßen gute, praktikable und rechtsvertretbare Regelung zu finden. Der Dank geht auch an die AG, die seit Monaten, wenn nicht Jahren daran arbeitet. Wir wünschen uns alle, wir könnten das abschließen.

Jetzt schließen wir diese Anhörung. Ich wünsche Ihnen einen schönen Tag. Machen Sie es gut!

Schluss der Anhörung: 12:52 Uhr

Stand: 11.03.2024

Gemeinsamer Bundesausschuss

Beschlussentwurf

des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Kinder-Richtlinie: Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

Vom 21. März 2024

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat in seiner Sitzung am 21. März 2024 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 12. Mai 2023 (BAnz AT 12.07.2023 B2) geändert worden ist, wie folgt zu ändern:

I. Abschnitt C. Ziffer I. „Erweitertes Neugeborenen-Screening“ wird wie folgt geändert:

1. § 16 wird wie folgt geändert:

a) Absatz 1 wird wie folgt geändert:

aa) In Satz 1 werden die Wörter „Eltern (Personensorgeberechtigten)“ durch die Wörter „Personensorgeberechtigten (im Folgenden „Eltern“ genannt)“ ersetzt, nach dem Wort „durch“ die Wörter „die gemäß § 19 Absatz 1 verantwortliche Ärztin oder“ eingefügt und nach dem Wort „Arzt“ die Angabe „(§ 19 Absatz 1)“ gestrichen.

bb) In Satz 2 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ gestrichen und nach dem Wort „an“ die Wörter „eine Ärztin oder“ eingefügt.

b) Absatz 2 wird wie folgt geändert:

aa) In Satz 3 wird das Wort „Richtlinie“ durch das Wort „Richtlinien“ ersetzt.

bb) Es werden folgende Sätze angefügt: „Die Aufklärung umfasst auch die Informationen zur Verarbeitung der personenbezogenen Daten. Den Eltern ist vom Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat (im Folgenden „Einsender“ genannt) der Name des beauftragten Labors schriftlich im Untersuchungsheft für Kinder auszuhändigen, mit der Aufforderung den Labornamen bei weiteren erforderlichen Laboruntersuchungen der veranlassenden Ärztin oder dem veranlassenden Arzt mitzuteilen.“

c) Absatz 3 wird wie folgt geändert:

aa) In Satz 2 wird das Wort „Personensorgeberechtigten“ durch das Wort „Eltern“ ersetzt.

bb) Satz 3 wird wie folgt gefasst: „Die Einwilligung umfasst den Umfang der genetischen Untersuchung auf die unter § 17 genannten Zielkrankheiten und den Umfang der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden und zu verarbeitenden personenbezogenen Daten sowie die Befundübermittlung von der Laborärztin oder vom Laborarzt an die Eltern gemäß § 22 Absatz 1. “

cc) Nach Satz 3 wird folgender Satz eingefügt: „Teil der Einwilligung ist auch das Einverständnis für den Fall eines auffälligen Befundes in die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus gemäß § 22 Absatz 2, sowie an eine von den Eltern im Zuge der Befundweiterleitung ausgewählte spezialisierte Einrichtung und die Kontaktaufnahme gemäß § 22a Absatz 1 und 2 sowie das Erinnerungsmanagement gemäß § 22b.“

dd) In dem neuen Satz 5 wird das Wort „(Personensorgeberechtigten)“ gestrichen.

ee) In dem neuen Satz 6 werden die Wörter „die Labore“ durch die Wörter „das Labor“ ersetzt und nach dem Wort „dürfen“ die Wörter „und dass die Befundübermittlung an sie durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgt“ eingefügt.

ff) In dem neuen Satz 7 wird das Wort „auch“ gestrichen.

d) Folgender Absatz 4 wird angefügt:

„(4) Die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme derselbigen mit den Eltern gemäß § 22a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 22b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur nach vorheriger Information der Eltern und mit ihrer nach Mitteilung eines auffälligen Befundes erklärten ausdrücklichen Einwilligung erfolgen. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden.“

2. § 17 wird wie folgt geändert:

a) In Absatz 2 wird nach Satz 1 folgender Satz eingefügt: „Für das Screening auf die Zielkrankheit Nummer 2 erfolgt nach einem ersten auffälligen Befund, zur nochmaligen Überprüfung dieses Befundes aus der ersten Trockenblutkarte die Ermittlung eines Steroidprofils mittels Tandemmassenspektrometrie.“

b) Absatz 3 wird wie folgt geändert:

aa) In Satz 3 werden die Wörter „Nutzung, Speicherung oder Weitergabe“ durch die Wörter „weitere Verarbeitung“ ersetzt.

bb) In Satz 4 werden die Wörter „dem Zweck“ durch die Wörter „den Zwecken“ ersetzt und nach dem Wort „behandeln“ die Wörter „sowie für die Qualitätssicherung des jeweiligen Analyseverfahrens des beauftragten Labors, um die Anzahl falsch positiver und falsch negativer Screeningbefunde zu verringern“ eingefügt.

3. § 18 wird wie folgt geändert:

a) Nach Absatz 1 wird folgender Absatz 2 eingefügt: „(2) Die Bezeichnung „auffälliger Befund“ umfasst den Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach erster Trockenblutkarte sowie den Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach zweiter Trockenblutkarte. Als positiver Screeningbefund wird im erweiterten Neugeborenen-Screening ein auffälliger Befund bezeichnet, der das abschließende Ergebnis des Screenings darstellt. Dies ist der auffällige Befund nach zweiter Trockenblutkarte, der auffällige Befund nach erster Trockenblutkarte für die Zielerkrankungen Sichelzellkrankheit und 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie gemäß § 17 Absatz 1 Nummer 15 und 16 sowie der auffällige Befund mit hochgradigem Krankheitsverdacht nach erster Trockenblutkarte.“

b) Der bisherige Absatz 2 wird Absatz 3 und wie folgt geändert:

a. In Satz 1 werden die Wörter „zuverlässigen Diagnose ist bei einem ersten auffälligen Befund“ durch die Wörter „Überprüfung eines ersten auffälligen Befundes“ ersetzt, nach dem Wort „wurde,“ das Wort „ist“ eingefügt und nach dem Wort „Trockenblutkarte“ das Wort „(Kontrollkarte)“ eingefügt.

b. In Satz 3 wird nach dem Wort „dem“ das Wort „Befund“ durch die Wörter „positiven Screeningbefund“ ersetzt.

c. In Satz 4 werden nach dem Wort „Arzt/“ die Wörter „eine dafür“ eingefügt.

c) Nach Absatz 3wird folgender Absatz 4 eingefügt: „(4) Abweichend von Absatz 3 Satz 1 erfolgt im Rahmen der ersten Laboruntersuchung für die Zielkrankheit Adrenogenitales Syndrom nach § 17 Absatz 1 Nummer 2 nach einem ersten auffälligen Befund, zur nochmaligen Überprüfung dieses Befundes aus der ersten Trockenblutkarte die Laboranalyse gemäß § 17 Absatz 2 Satz 2. Wird der erste auffällige Befund durch eine interne Validierungsuntersuchung bestätigt, ist eine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte oder eine Abklärungsdiagnostik durchzuführen und Absatz 3 findet im Übrigen Anwendung.“

d) Der bisherige Absatz 3 wird Absatz 5 und wie folgt geändert:

a. In Satz 1 wird die Angabe „2“ durch die Angabe „3“ ersetzt und nach der Angabe „16“ werden die Wörter „oder wenn bereits nach der ersten Laboruntersuchung aus laborärztlicher Sicht ein hochgradiger Krankheitsverdacht besteht,“ eingefügt.

b. In Satz 2 wird das Wort „diese“ durch das Wort „die“ ersetzt und das Wort „Befund“ durch die Wörter „positiven Screeningbefund“ ersetzt.

c. In Satz 3 wird das Wort „Screeningergebnisses“ durch das Wort „Screeningbefundes“ ersetzt.

e)

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	Position PatV
Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 6.	Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 6 und wie folgt gefasst: „(6) Sicherzustellen ist, dass zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes nicht mehr als 72 Stunden liegen.“

4. § 19 wird wie folgt gefasst:

„§ 19 Verantwortlichkeiten

(1) Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und Probenübermittlung an das Labor verantwortlich. Er hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen.

(2) Wurde die Geburt durch eine Hebamme verantwortlich geleitet, so soll sie/er in gegenseitigem Einvernehmen eine gemäß Absatz 1 verantwortliche Ärztin/einen verantwortlichen Arzt benennen. Ist eine Benennung ausnahmsweise nicht möglich, haben die Hebammen die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und Probenermittlung an das Labor in eigener Verantwortung durchzuführen, wenn die Rückfragemöglichkeit an eine Ärztin/einen Arzt gewährleistet ist.

(3) Die Probenübermittlung erfolgt an eine/n nach § 23 berechtigte/n Laborärztin/Laborarzt, die/der die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 17 und im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16, die Befundübermittlungen an die Eltern nach § 22 sowie die Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 sowie an die spezialisierte Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 22a Absatz 1 und 2 trägt.

(4) Die/der die U2-Früherkennungsuntersuchung beim Neugeborenen durchführende Ärztin/Arzt hat sich bei der Untersuchung zu vergewissern, dass die Entnahme der Blutprobe für das erweiterte Neugeborenen-Screening dokumentiert wurde. Ist das Screening nicht dokumentiert, so hat sie/er das Screening nach dieser Richtlinie anzubieten.“

5. § 20 wird wie folgt geändert:

a) In Absatz 2 Satz 3 wird das Wort „(Personensorgeberechtigten)“ gestrichen, das Wort „einer“ durch das Wort „eines“ ersetzt und werden die Wörter „zweiten Laboruntersuchung“ durch das Wort „Zweitscreenings“ ersetzt.

b) In Absatz 3 werden nach dem Wort „soll“ die Wörter „unabhängig von der Lebensstunde“ eingefügt.

c) Folgender Absatz 5 wird angefügt:

„(5) Soweit die ausdrückliche Einwilligung der Eltern in die weiteren Untersuchungen nach § 18 und § 20 Absatz 2 Satz 3 und Absatz 4 sowie in die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten entsprechend § 16 Absatz 3 vorliegt, ist das Labor der ersten Untersuchung auch für die weiteren Untersuchungen nach § 18 und § 20 Absatz 2 Satz 3 und Absatz 4 zu beauftragen.“

6. § 21 wird wie folgt geändert:

a) Die Überschrift wird wie folgt gefasst: „§ 21 Probenentnahme, Bearbeitung und Dokumentation“.

b) Absatz 5 wird wie folgt gefasst:

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	**Position PatV**
„(5) Um die Übermittlung eines auffälligen Befundes an die Eltern innerhalb von 72 Stunden ab Probenabnahme zu erreichen,	
soll	ist
der Versand der Probe ab Probenabnahme innerhalb von 24 Stunden	

erfolgen.“	sicherzustellen.“

c) Nach Absatz 6 wird folgender Absatz 7 wird angefügt: „(7) Die Laborärztin oder der Laborarzt bestätigt dem Einsender den Eingang der Blutprobe.“

7. § 22 wird wie folgt gefasst:

„§ 22 Befundübermittlung

(1) Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor einen auffälligen Befund ergibt, sind die Eltern zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes und zur Gewährleistung einer schnellstmöglichen weiteren Diagnostik unverzüglich durch die/den für die Befundübermittlung verantwortliche Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt, mündlich

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	Position PatV
Kein Text	sowie schriftlich

zu unterrichten.

Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 16 Absatz 3 Satz 3 Voraussetzung. Die Eltern sind zur Veranlassung der Entnahme einer weiteren Blutprobe oder zur weiteren Abklärung gemäß § 18 aufzufordern. Bei der Befundübermittlung durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich und mit Bezug auf die befundete Zielkrankheit hinzuweisen. Die Eltern sind über die nächsterreichbaren, auf die jeweilige Zielerkrankung spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit sowie deren Kontaktdaten mit Telefonnummern zu informieren.

(2) Für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Unterrichtung im Krankenhaus behandelt wird, wird abweichend von Absatz 1 zusätzlich zu den Eltern auch die oder der dort behandelnde Ärztin oder Arzt über den auffälligen Befund unterrichtet. Sie oder er ist zur Veranlassung der Entnahme einer weiteren Blutprobe oder zur weiteren Abklärung gemäß § 18 aufzufordern. Es gilt § 16 Absatz 4. Der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt sind auch Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) zu den nächsterreichbaren, auf die jeweilige Zielerkrankung spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit zum Zwecke der Absprache der weiteren Vorgehensweise mitzuteilen.

(3) Datum und Uhrzeit der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind durch die Laborärztin oder der Laborarzt zu dokumentieren.

(4) Für ihre Erreichbarkeit zum Zeitpunkt der möglichen Befundübermittlung sind die Telefonnummern und Adressen der Eltern auf einem abtrennbaren Teil der Filterpapierkarte anzugeben. Die schriftliche Einwilligung der Eltern gemäß § 16 umfasst grundsätzlich die Verarbeitung der personenbezogenen Daten, insbesondere der Telefonnummer und Adresse, zum Zwecke der unmittelbaren Kontaktaufnahme im Sinne von Absatz 1. Nach abgeschlossener Diagnostik, Befundübermittlung und Abrechnung sowie eventueller Abklärungsdiagnostik sind die Kontaktdaten unverzüglich zu löschen und die weiteren personenbezogenen Daten zu pseudonymisieren.

(5) Die Eltern werden ohne Vorliegen eines auffälligen Befundes nur auf ihre ausdrückliche Nachfrage von der Laborärztin oder vom Laborarzt informiert.“

8. Nach § 22 werden folgende §§ 22a, 22b eingefügt:

„§ 22a Befundweitergabe

(1) Mit der Mitteilung eines positiven Screeningbefundes nach § 22 Absatz 1 ist darauf hinzuweisen, dass eine Abklärungsdiagnostik durchzuführen ist. Die Eltern sind ergänzend darüber zu informieren, dass eine Befundweitergabe zum Zwecke der schnellen Terminvereinbarung für eine Abklärungsdiagnostik an eine entsprechende spezialisierte Einrichtung ihrer Wahl durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgen kann.

(2) Die Laborärztin oder der Laborarzt übermittelt den Befund an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung.

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	Position PatV
Die spezialisierte	Eine Ärztin oder ein Arzt der spezialisierten

Einrichtung kontaktiert die Eltern für die Vereinbarung eines Termins zur Abklärungsdiagnostik

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	Position PatV
.	und steht für Rückfragen der Eltern zum Verdacht auf die Zielkrankheit zur Verfügung.

Es gilt § 16 Absatz 4.

(3) Die spezialisierte Einrichtung teilt nach Abschluss der Abklärungsdiagnostik den Befund dem für die erste Screeninguntersuchung zuständigen Labor zum Zwecke der Qualitätssicherung des Analyseverfahrens des Labors nach § 26 Absatz 3 mit. Die Befundweitergabe nach Satz 1 und eine dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit schriftlicher oder in elektronischer Form vorliegender Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern nach der Mitteilung des Ergebnisses der Abklärungsdiagnostik erfolgen.

§ 22b Erinnerungsmanagement

(1) Geht keine angeforderte Kontrollkarte nach § 18 Absatz 3 im Labor ein, kontaktiert die Laborärztin oder der Laborarzt die Eltern um auf die Notwendigkeit der Abnahme einer Kontrollkarte hinzuweisen.

(2) Geht keine Zweitscreeningkarte nach § 20 Absatz 2 oder 4 im Labor ein, kontaktiert die Laborärztin oder der Laborarzt die Eltern um auf die Notwendigkeit der Abnahme einer Zweitscreeningkarte hinzuweisen.

(3) Sind die Eltern nicht in der spezialisierten Einrichtung ihrer Wahl erschienen oder haben keinen Termin für die Abklärungsdiagnostik mit dieser vereinbart, meldet die spezialisierte Einrichtung dies unverzüglich an das für die erste Screeninguntersuchung zuständige Labor zurück. Hat die Laborärztin oder der Laborarzt keinen Befund der Abklärungsdiagnostik bis zu diesem Zeitpunkt der Rückmeldung erhalten, kontaktiert dieser beziehungsweise diese die Eltern, um

nochmals auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen.

(4) Für die Verarbeitung der personenbezogenen Daten nach den Absätzen 1 bis 3 ist eine Einwilligung nach § 16 Absatz 4 einzuholen.“

9. § 26 wird wie folgt geändert:

a) Nach Absatz 2 wird folgender Absatz 3 eingefügt:

„(3) Es ist sicherzustellen, dass die für die Analyseverfahren festgelegten Grenzwerte laborintern stetig überprüft werden, um falsch-positive Screeningbefunde zu verringern und falsch-negative Befunde vermieden werden. Hierfür erfolgt ein laborinterner Abgleich der Befunde der jeweiligen Neugeborenen aus dem Screening und der nach § 22a übermittelten Befunde aus der Abklärungsdiagnostik.“

b) Der bisherige Absatz 3 wird Absatz 4 und wie folgt geändert:

aa) Die Wörter „am Tage des“ werden durch die Wörter „innerhalb von 24 Stunden nach“ ersetzt und das Wort „pathologische“ wird durch das Wort „auffällige“ ersetzt und nach dem Wort „Befunde“ das Wort „unverzüglich“ eingefügt.

bb) Folgende Sätze werden angefügt: „Stellt das Labor Unregelmäßigkeiten beim Betropfen der Trockenblutkarten oder dem Probenversand fest, wird der Einsender darüber informiert. Bei wiederholten Unregelmäßigkeiten sollen dem Einsender zeitnah weitere Maßnahmen angeboten werden.“

c) Nach Absatz 4 werden folgende Absätze 5 und 6 eingefügt:

„(5) Zur jährlichen Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings müssen die die Laborleistungen erbringenden Ärztinnen und Ärzte im zweiten Quartal jedes Jahres der durch den G-BA gemäß § 28 Absatz 1 beauftragten unabhängigen wissenschaftlichen Institution sowohl patientenanonymisierte, aggregierte Daten als auch die Ergebnisse der Abklärungsdiagnostik in anonymisierter Form in Fällen von positiven Screeningbefunden über ihre Leistungen nach dieser Richtlinie im vorangegangenen Jahr vorlegen.

(6) Folgende Daten sind nach Absatz 5 zu übermitteln:

Labordaten:

Angaben zum Labor

Methoden allgemein:

Analyse-Methoden (inklusive Kit), Filterpapier, Zielparameter, Cut-offs

Organisation:

Angaben zur Organisation (z. B. Tracking, Anbindung an andere Versorgungsstrukturen)

Anzahl der durch die Einsender eingesandten Leerkarten

Anzahl der abgelehnten Screenings

Prozesszeiten:

- Abnahmezeitpunkt (Zeitspanne zwischen Geburt und Blutabnahme)

- Versandzeit (Zeitspanne zwischen Blutentnahme und Laboreingang)

- Befundübermittlungsszeit (Zeitspanne zwischen Laboreingang und Befundübermittlung)

Gesamtzahlen:

- Anzahl der Erstscreenings (differenziert nach Abnahme- und Gestationsalter, Bundesland)

- Anzahl der angeforderten Folgeuntersuchungen (bei Entlassung vor vollendeten 36 Lebensstunden sowie Geburt vor vollendeten 32 Schwangerschaftswochen) - ohne Recall - und eingegangenen Folgekarten differenziert nach:

  - Abnahme- und
  - Gestationsalter,
  - Probenqualität,
  - sonstigem (z. B. Medikamente, Transfusion)

Recall:

Anzahl der Recalls (Kontrolluntersuchung wegen einer auffälligen ersten Trockenblutkarte), differenziert nach

- Krankheiten
- Verstorbene Kinder nach Recall
- Durch Kontrollkarte unauffällig
- Kontrollkarte nicht eingegangen und
- Anzahl der Befunde mit hochgradigem Krankheitsverdacht bei denen direkt die Abklärungsdiagnostik angefordert wurde

Angaben zur Abklärungsdiagnostik (angefordert, bestätigt, offen, unauffällig)

Screeningbefunde bei angeforderter Abklärungsdiagnostik:

Screeningbefunde und Zeitpunkt des Erstscreenings

Diagnostische Maßnahmen und Ergebnis

Falsch negative Befunde:

Sofern vorhanden Hinweise auf falsch negative Befunde“

d) Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 7 und wie folgt gefasst:

„(7) Zum Zwecke der einheitlichen Dokumentation stellt die unabhängige wissenschaftliche Institution den Laboren detaillierte Vorlagen für die Übermittlung der Daten zur Verfügung.“

e) Folgender Absatz 8 wird angefügt:

„(8) Die gemäß § 28 Absatz 1 beauftragte unabhängige wissenschaftliche Institution stellt Auswertungen der Daten in einem Screeningreport dem G-BA jährlich zur Verfügung. Der Screeningreport enthält die Auswertung der Daten aus dem vorletzten Jahr.“

10. In § 27 Absatz 1 werden die Wörter „auf dem Mustervordruck nach“ durch die Wörter „gemäß den Vorgaben in der“ ersetzt und wird vor den Wörtern „der eingesandten“ das Wort „auf“ eingefügt.

11. § 28 wird wie folgt gefasst:

„§ 28 Evaluation

(1) Der G-BA beauftragt eine unabhängige wissenschaftliche Institution mit der Erstellung eines jährlichen Screeningreports zur Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings auf der Grundlage der im § 26 Absatz 6 definierten Daten. Der Screeningreport wird dem G-BA jährlich zur Verfügung gestellt und auf der Internetseite des G-BA veröffentlicht.

(2) Ergeben sich aus dem Screeningreport weitere Evaluationsfragestellungen, ist zu prüfen, ob eine anlassbezogene Evaluation erfolgen soll. Im Falle der Notwendigkeit einer anlassbezogenen Evaluation beauftragt der G-BA dazu eine unabhängige wissenschaftliche Institution. Der G-BA wird in einem gesonderten Beschluss die Kriterien festlegen, nach denen, die anlassbezogene Evaluation durchgeführt wird.“

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

1. § 32 wird wie folgt geändert:

a) In Absatz 1 Satz 2 werden die Wörter „(z.B. Eltern)“ durch die Wörter „(im Folgenden „Eltern“ genannt)“ ersetzt und nach den Wörtern „durch die“ die Wörter „gemäß § 35“ eingefügt.

b) In Absatz 2 Satz 1 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ gestrichen.

c) Absatz 3 wird wie folgt geändert:

a. In Satz 1 werden nach dem Wort „Untersuchung“ die Wörter „sowie die Informationen zur Verarbeitung der personenbezogenen Daten“ eingefügt.

b. Folgender Satz wird angefügt: „Den Eltern ist vom Leistungserbringer gemäß § 35 Absatz 1 und 3 der Name des beauftragten Labors schriftlich im Untersuchungsheft für Kinder auszuhändigen, mit der Aufforderung den Labornamen bei weiteren erforderlichen Laboruntersuchungen der veranlassenden Ärztin oder dem veranlassenden Arzt mitzuteilen.“

d) Absatz 4 wird wie folgt geändert:

a. Satz 2 wird durch folgende Sätze ersetzt: „Die Einwilligung umfasst alle Bestandteile der Untersuchung und den Umfang der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden und zu verarbeitenden personenbezogenen Daten sowie die Befundübermittlung von der Laborärztin oder dem Laborarzt an die Eltern gemäß § 37 Absatz 1. Teil der Einwilligung ist auch das Einverständnis für den Fall eines auffälligen Befundes in die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus gemäß § 37 Absatz 3, sowie an eine von den Eltern im Zuge der Befundweiterleitung ausgewählte spezialisierte Einrichtung und die Kontaktaufnahme gemäß § 37a Absatz 1 und 2 sowie das Erinnerungsmanagement gemäß § 37b.“

b. In Satz 3 wird das Wort „Personensorgeberechtigten“ durch das Wort „Elternteils“ ersetzt.

c. In Satz 4 werden die Wörter „die Labore“ durch die Wörter „das Labor“ ersetzt und nach dem Wort „dürfen“ die Wörter „und dass die Befundübermittlung an sie durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgt“ eingefügt.

d. In Satz 5 wird das Wort „auch“ gestrichen.

e) Folgender Absatz 5 wird angefügt:

„(5) Die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme derselbigen mit den Eltern gemäß § 37a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 37 Absatz 3 und an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt nach § 37 Absatz 2 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 37 b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur nach vorheriger Information der Eltern und mit ihrer nach Mitteilung eines auffälligen Befundes erklärten ausdrücklichen Einwilligung erfolgen. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden.“

2. § 34 wird wie folgt gefasst:

„§ 34 Grundsätze des Screening-Verfahrens

(1) Ergibt das Screening einen positiven Befund, sind die Eltern zeitnah, spätestens innerhalb von 14 Kalendertagen über das Ergebnis zu informieren, um eine Abklärung in der Regel durch einen Schweißtest (gegebenenfalls alternative Konfirmationsdiagnostik) und bei Bestätigung die anschließende Therapieeinleitung zu ermöglichen.

(2) Die im Rahmen des Screenings erhobenen Daten dürfen ausschließlich zu den Zwecken verwendet werden, die vorgenannte Zielkrankheit zu erkennen und zu behandeln sowie für die Qualitätssicherung des jeweiligen Analyseverfahrens des beauftragten Labors, um die Anzahl falsch positiver und falsch negativer Screeningbefunde zu verringern.“

3. § 35 wird wie folgt geändert:

a) Die Überschrift wird wie folgt gefasst: „§ 35 Verantwortlichkeiten“.

b) Absatz 1 wird wie folgt gefasst:

„(1) Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe, Probenübermittlung an das Labor verantwortlich. Er hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen.“

c) In Absatz 2 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ gestrichen.

d) Absatz 3 wird wie folgt gefasst: „(3) Die oder der die U2- und/oder U3-Früherkennungsuntersuchung durchführende Ärztin oder Arzt hat sich zu vergewissern, dass das Screening auf Mukoviszidose dokumentiert wurde. Sofern bis zu einem Alter des Kindes von vier Lebenswochen noch keine ärztliche Aufklärung über ein Screening auf Mukoviszidose erfolgt ist, muss die Ärztin oder der Arzt die Eltern aufklären und gegebenenfalls das Screening auf Mukoviszidose veranlassen. Es gilt Absatz 1 entsprechend.“

e) Nach Absatz 3 wird folgender Absatz 4 eingefügt: „(4) Die Probenermittlung erfolgt an eine oder einen nach § 38 berechtigte Laborärztin oder berechtigten Laborarzt, die oder der die Verantwortung für die Laboruntersuchung nach § 33 und im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 32 die Befundübermittlungen an die Eltern nach § 37 sowie die Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 37 Absatz 3 sowie an die spezialisierte

Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 37a Absatz 1 und 2 trägt.“

f) Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 5.

4. § 36 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 1 wird nach der Angabe „§ 21“ die Angabe „Absatz 1 bis 4, 6 und 7“ eingefügt.
2. In Absatz 2 Satz 1 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ gestrichen.
3. Folgender Absatz 4 wird angefügt: „(4) Soweit die ausdrückliche Einwilligung der Eltern in die weitere Untersuchung nach Absatz 3 sowie in die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten entsprechend § 32 Absatz 3 vorliegt, ist das Labor der ersten Untersuchung auch für das Zweitscreening zu beauftragen.“

5. § 37 wird wie folgt gefasst:

„§ 37 Befundübermittlung

(1) Ein positiver Screeningbefund gemäß § 33 wird von der verantwortlichen Laborärztin oder vom verantwortlichen Laborarzt mündlich

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	Position PatV
Kein Text	sowie schriftlich

den Eltern mitgeteilt.

Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 32 Absatz 4 Satz 2 Voraussetzung. Die Eltern sind zur Veranlassung der weiteren Abklärung gemäß § 34 Absatz 1 aufzufordern. Einzelheiten zum Ergebnis der DNA-Mutationsanalyse werden im Rahmen des Screenings nicht mitgeteilt. Bei der Befundübermittlung durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern ist auf die Notwendigkeit einer fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen. Die Eltern sind über eine auf die Diagnose und Behandlung der Mukoviszidose spezialisierte Einrichtung sowie deren Kontaktdaten mit Telefonnummern zu informieren.

(2) Wenn die Eltern in die Weitergabe der Ergebnisse an die behandelnde Ärztin/den behandelnden Arzt nach § 32 Absatz 5 eingewilligt haben, hat das Labor bei Vorliegen eines abklärungsbedürftigen Schweißtests (Chloridbestimmung mittels Pilocarpin-Iontophorese) oder einer anderen abklärungsbedürftigen Konfirmationsdiagnostik, Einzelheiten zur DNA-Mutationsanalyse des Screenings an die behandelnde Ärztin/den behandelnden Arzt weiterzugeben.

(3) Für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Befundübermittlung im Krankenhaus behandelt wird, wird abweichend von Absatz 1 zusätzlich zu den Eltern auch die behandelnde Ärztin oder der behandelnde Arzt über den positiven Screeningbefund unterrichtet. Sie oder er ist zur Veranlassung der weiteren Abklärung gemäß § 34 Absatz 1 aufzufordern. Es gilt § 32 Absatz 5. Der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt sind auch die Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) von einer auf Mukoviszidose spezialisierten pädiatrische Einrichtungen zum Zwecke der Absprache der weiteren Vorgehensweise mitzuteilen.

(4) Das Datum der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind durch die Laborärztin oder den Laborarzt zu dokumentieren.

(5) Die Eltern werden bei Vorliegen eines negativen Screeningbefundes nur auf ihren ausdrücklichen Wunsch vom Labor informiert.

(6) Für ihre Erreichbarkeit zum Zeitpunkt der möglichen Befundübermittlung sind die Telefonnummer und Adresse der Eltern auf einem abtrennbaren Teil der Filterpapierkarte anzugeben. Die schriftliche Einwilligung der Eltern gemäß § 32 umfasst grundsätzlich die Verarbeitung der personenbezogenen Daten, insbesondere der Telefonnummer und Adresse, zum Zwecke der Kontaktaufnahme im Sinne von Absatz 1. Nach abgeschlossener Diagnostik, Befundübermittlung und Abrechnung sowie eventueller Abklärungsdiagnostik sind die Kontaktdaten unverzüglich zu löschen und die weiteren personenbezogenen Daten zu pseudonymisieren."

6. Nach § 37 werden folgende §§ 37a, 37b eingefügt:

„§ 37a Befundweitergabe nach Abklärungsdiagnostik

(1) Mit der Mitteilung eines positiven Screeningbefundes nach § 37 Absatz 1 ist darauf hinzuweisen, dass eine Abklärungsdiagnostik durchzuführen ist. Die Eltern sind ergänzend darüber zu informieren, dass eine Befundweitergabe zum Zwecke der schnellen Terminvereinbarung für eine Abklärungsdiagnostik an eine entsprechende spezialisierte Einrichtung ihrer Wahl durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgen kann.

(2) Die Laborärztin oder der Laborarzt übermittelt den Befund an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung.

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	Position PatV
Die spezialisierte	Eine Ärztin oder ein Arzt der

Einrichtung kontaktiert die Eltern für die Vereinbarung eines Termins zur Abklärungsdiagnostik

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	Position PatV
.	und steht für Rückfragen der Eltern zum Verdacht auf die Zielkrankheit zur Verfügung.

Es gilt § 32 Absatz 5.

(3) Die spezialisierte Einrichtung teilt nach Abschluss der Abklärungsdiagnostik den Befund dem für die Screeninguntersuchung zuständigen Labor zum Zwecke der Qualitätssicherung des Analyseverfahrens des Labors nach § 40 Absatz 2 mit. Die Befundweitergabe nach Satz 1 und eine dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten darf nur mit schriftlicher oder in elektronischer Form vorliegender Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern nach der Mitteilung des Ergebnisses der Abklärungsdiagnostik erfolgen.

§ 37b Erinnerungsmanagement

(1) Geht keine Zweitscreeningkarte nach § 36 Absatz 3 im Labor ein, kontaktiert die Laborärztin oder der Laborarzt die Eltern um auf die Notwendigkeit der Abnahme einer Zweitscreeningkarte hinzuweisen.

(2) Sind die Eltern nicht in der spezialisierten Einrichtung ihrer Wahl erschienen oder haben keinen Termin für die Abklärungsdiagnostik mit dieser vereinbart, meldet die spezialisierte Einrichtung dies unverzüglich an das für die erste Screeninguntersuchung zuständige Labor zurück. Hat die Laborärztin oder der Laborarzt keinen Befund der Abklärungsdiagnostik bis zu diesem Zeitpunkt der Rückmeldung erhalten, kontaktiert diese beziehungsweise dieser die Eltern, um nochmals auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen.

(3) Für die Verarbeitung der personenbezogenen Daten nach Absatz 1 und Absatz 2 ist eine Einwilligung nach § 32 Absatz 5 einzuholen."

7. In § 38 werden die Wörter „abweichend vom § 26 Absatz 4" gestrichen.

8. § 40 wird wie folgt gefasst:

„(1) 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),
- Anzahl der abgelehnten Screenings,
- Anzahl der auffälligen Screeningbefunde,
- der Zeitspanne zwischen Probeneingang und Mitteilung des Screeningbefunds,
- die Anzahl und Art der gemäß § 37 mitgeteilten Screeningergebnisse und
- die Anzahl der aufgrund auffälliger Konfirmationsdiagnostik angeforderten und mitgeteilten DNA-Mutationsanalysen sowie
- die Ergebnisse der einzelnen Untersuchungsschritte,
- IRT-Bestimmungen gesamt,
- IRT ≥ 99,9 Perzentile (failsafe),
- IRT ≥ 99 Perzentile <99,9 Perzentile,
- durchgeführte PAP Untersuchungen,
- PAP ≥ 87,5 Perzentile,
- durchgeführte Mutationsanalysen,
- Mutationsanalysen unauffälliges Ergebnis,
- 1 oder 2 Mutationen,
- den vorliegenden Befunden der Konfirmationsdiagnostik,
- Anzahl Schweißtest,
- Leitfähigkeit,
- 2 Mutationen in der Konfirmation oder Screening,
- Mekonium Ileus,
- Anzahl der CFSPID-Fälle (Cystic Fibrosis Screen Positive, Inconclusive Diagnosis)

enthalten muss. Sofern vorhanden sind Hinweise auf falsch negative Befunde zu berichten.

(2) Es ist sicherzustellen, dass die für die Analyseverfahren festgelegten Grenzwerte laborintern stetig überprüft werden, um die Testgüte der Analyseverfahren zu optimieren. Hierfür erfolgt ein laborinterner Abgleich der Befunde der jeweiligen Neugeborenen aus dem Screening und der nach § 37a übermittelten Befunde aus der Abklärungsdiagnostik.

(3) Zur jährlichen Überprüfung des Mukoviszidose-Screenings müssen die die Laborleistungen erbringenden Ärztinnen und Ärzte im ersten Quartal jedes Jahres der durch den G-BA gemäß § 28 Absatz 1 beauftragten Stelle sowohl patientenanonymisierte, aggregierte Daten als auch die Ergebnisse der Abklärungsdiagnostik in anonymisierter Form in Fällen von positiven Screeningbefunden über ihre Leistungen nach dieser Richtlinie im vorangegangenen Jahr vorlegen.

(4) Zum Zwecke der einheitlichen Dokumentation stellt die unabhängige wissenschaftliche Institution den Laboren detaillierte Vorlagen für die Übermittlung der Daten zur Verfügung."

9. § 42 wird wie folgt gefasst:

„§ 42 Evaluation

Die unabhängige wissenschaftliche Institution nach § 28 Absatz 1 Satz 1 wird durch den G-BA beauftragt, den jährlichen Screeningreport gemäß § 28 Absatz 1 Satz 1 neben der Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings auch zur Überprüfung des Mukoviszidose-Screenings auf der Grundlage der gemäß § 40 Absatz 1 definierten Daten zu erstellen. §28 gilt entsprechend."

III. Die Anlage 2 „Elterninformation zum Screening auf Mukoviszidose" wird wie folgt geändert:

1. Der Abschnitt „2. Wie kann Mukoviszidose behandelt werden?" wird wie folgt geändert:

   a. Der Satz „Zurzeit gibt es keine heilende Therapie bei Mukoviszidose." wird gestrichen.

   b. Der Satz „Allerdings können Krankheitszeichen durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, so dass die Lebenserwartung von Mukoviszidose-Patienten kontinuierlich gestiegen ist." wird wie folgt gefasst: „Die Krankheitszeichen dieser angeborenen Störung können durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, so dass die Lebenserwartung von Mukoviszidose-Patienten kontinuierlich gestiegen ist."

   c. Die Wörter „besonders kalorienreichen" werden durch das Wort „bedarfsangepassten" ersetzt.

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

   a. Die Wörter „oder einen Entbindungspfleger" werden gestrichen.

   b. Vor dem Satz „Die Blutprobe Ihres Kindes wird nach der Untersuchung vernichtet" werden folgende Sätze eingefügt: „Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenenscreenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin

oder Ihren Arzt wenden oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes."

3. Der Abschnitt „5. Wie werden Sie über das Reihenuntersuchungsergebnis informiert und was folgt danach?" wird wie folgt gefasst: „Das Labor teilt Ihnen innerhalb von 14 Tagen mit, ob der Befund kontrollbedürftig ist. Über ein normales Ergebnis werden Sie nur auf Ihre ausdrückliche Nachfrage informiert. Bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis wird Ihnen von einer Ärztin oder einem Arzt mitgeteilt, in welcher spezialisierten Einrichtung Sie mit Ihrem Kind eine Abklärungsuntersuchung durchführen lassen können. Diese ist notwendig, um den Screeningbefund zu überprüfen und eventuell Therapiemaßnahmen einzuleiten.

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	Position PatV
Kein Text	Sie werden von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert, um Sie über die mögliche Erkrankung genauer zu informieren sowie um einen Termin zu vereinbaren.

Über die Art der Untersuchung und die Therapiemöglichkeiten werden Sie in dieser Einrichtung umfassend aufgeklärt. Ein kontrollbedürftiges Ergebnis bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose hat. Nur eins von fünf Kindern mit einem kontrollbedürftigen Ergebnis hat tatsächlich Mukoviszidose. Jedoch ist die Wahrscheinlichkeit für eine sogenannte Anlageträgerschaft erhöht. Die Anlageträger sind gesund, können jedoch diese Anlage an ihre Nachkommen weitergeben. In jedem Fall wird Ihnen eine genetische Beratung angeboten, damit Sie sich ausführlich über die Bedeutung dieses Ergebnisses informieren können. In der spezialisierten Einrichtung für Mukoviszidose wird zunächst eine Bestätigungsuntersuchung, in der Regel ein Schweißtest durchgeführt und alles Weitere mit Ihnen besprochen. Dieser Schweißtest ist ungefährlich und schmerzfrei und belastet Ihr Kind nicht. Das Ergebnis wird Ihnen spätestens am Folgetag nach der Untersuchung mitgeteilt. Möglicherweise sind weitere Untersuchungen erforderlich."

4. Der Abschnitt „6. Sie entscheiden für Ihr Kind!" wird wie folgt geändert:

a. Der Satz „Das durchführende Labor übermittelt die Ergebnisse direkt der verantwortlichen Person, die beauftragt ist, Sie bei einem positiven Befund zu kontaktieren." wird gestrichen.

b. Die Sätze „Ihre Einwilligung umfasst nur die Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sowie die Weitergabe der hierfür erforderlichen personenbezogenen Daten. Wir sind mit der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose und der Übermittlung der hierfür erforderlichen Angaben einverstanden:" werden durch folgende Sätze ersetzt: „Ihre Einwilligung umfasst die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sowie die Verarbeitung der hierfür erforderlichen personenbezogenen Daten. Wir sind mit der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose, der Verarbeitung der hierfür vorgesehenen Angaben und im Falle eines auffälligen Befundes mit der Befundübermittlung durch die Laborärztin/den Laborarzt einverstanden. Auch sind wir im Falle eines auffälligen Befundes einverstanden mit der Befundweitergabe an eine von uns noch auszuwählende spezialisierte Einrichtung, in der die Abklärungsuntersuchung durchgeführt werden kann, sowie mit der Weitergabe

unserer Kontaktdaten an diese zum Zweck der Kontaktaufnahme mit uns. Wenn sich das Kind noch im Krankenhaus befindet, darf ein auffälliger Befund der behandelnden Ärztin/dem behandelnden Arzt im Krankenhaus durch die Laborärztin/den Laborarzt übermittelt werden, wenn wir hierin nach Befundübermittlung an uns eingewilligt haben. Im Falle eines nicht abgeklärten auffälligen Befundes sowie einer fehlenden Zweitscreeningkarte sind wir mit der Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung einverstanden. Wir nehmen zur Kenntnis, dass wir im Zuge einer Mitteilung eines auffälligen Befundes am Telefon von der Laborärztin/von dem Laborarzt über das weitere mögliche Vorgehen informiert werden. In diesem Gespräch werden wir um Einwilligung in die 1. Befundweitergabe an eine eventuell im Krankenhaus behandelnde Ärztin oder behandelnden Arzt, 2. Befundweitergabe an eine von uns dann auszuwählende spezialisierte Einrichtung und 3. in die Kontaktaufnahme derselben mit uns sowie die Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung gebeten.“

IV. Die Anlage 3 „Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening“ wird wie folgt geändert:

1. Folgende Abbildung wird nach der Überschrift „Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening“ eingefügt:

2. Der Abschnitt „Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?“ wird wie folgt geändert:

   a. In dem Satz „Deshalb finden seit über 30 Jahren bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt.“ werden die Wörter „seit über 30 Jahren“ gestrichen.

b. In dem Satz „Diese Untersuchung wurde nun wesentlich verbessert, weitere behandelbare Erkrankungen sind in die Untersuchung eingeschlossen worden.“ werden die Wörter „Untersuchung wurde nun wesentlich verbessert“ durch die Wörter „Untersuchungen werden stetig weiterentwickelt“ ersetzt.

3. Dem Abschnitt „Wann und wie wird untersucht?“ wird folgender Satz angefügt: „Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenenscreenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes.“

4. Der Abschnitt „Wer erfährt das Testergebnis?“ wird wie folgt geändert:

   a. Der Satz „In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor.“ wird gestrichen.

   b. Der Satz „In dringenden Fällen wird unverzüglich zusätzlich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen“ wird wie folgt gefasst: „Bei auffälligen Untersuchungsergebnissen wird unverzüglich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen.“

   c. Nach dem Satz „Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre persönliche Nachfrage hin mitgeteilt.“ wird folgender Satz angefügt: „Die Kontaktdaten des Labors, an das die Blutprobe geschickt wurde, werden im Untersuchungsheft für Kinder dokumentiert.“

5. In dem Abschnitt „Was bedeutet das Testergebnis?“ werden nach dem Satz „Eine Wiederholung eines Testes kann aber auch notwendig sein, wenn z. B. der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war.“ folgende Sätze angefügt: „In diesen Fällen sollte – vorausgesetzt Sie willigen darin ein – dasselbe Labor die Tests durchführen. Wenn Sie Fragen zur Wiederholung der Untersuchung haben, können Sie im Labor anrufen.“

6. Nach dem Abschnitt „Was bedeutet das Testergebnis?“ wird folgender Abschnitt eingefügt: „Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?

   Ihnen wird von einer Ärztin oder einem Arzt mitgeteilt, in welcher spezialisierten Einrichtung Sie mit Ihrem Kind eine Abklärungsuntersuchung durchführen lassen können. Diese ist notwendig, um den Screeningbefund zu überprüfen und eventuell Therapiemaßnahmen einzuleiten.

Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	Position PatV
Kein Text	Sie werden von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert, um Sie über die mögliche Erkrankung genauer zu informieren sowie um einen Termin zu vereinbaren.

   Über die Art der Untersuchung und die Therapiemöglichkeiten werden Sie in dieser Einrichtung umfassend aufgeklärt.“

7. Der Abschnitt „Können diese Krankheiten geheilt werden?“ wird wie folgt geändert:

   a. Die Überschrift „Können diese Krankheiten geheilt werden?“ wird wie folgt gefasst: „Wie werden diese Krankheiten behandelt?“

   b. Der Satz „Alle genannten Stoffwechseldefekte, endokrinen und neuromuskulären Störungen sowie Blut- und Immundefekte sind angeboren und können in den meisten Fällen nicht geheilt werden.“ wird gestrichen.

c. Der Satz „Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden.“ wird wie folgt gefasst: „Die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen können mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden.“

d. In dem Satz „Ihr Einverständnis umfasst nur die oben genannten Zielerkrankungen sowie die Weitergabe der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings.“ wird das Wort „nur“ durch die Wörter „das erweiterte Neugeborenen-Screening auf“ und das Wort „Weitergabe“ durch das Wort „Verarbeitung“ ersetzt.

e. Der Satz „Wir sind mit der Durchführung der Untersuchung und der Übermittlung der hierfür vorgesehenen Angaben einverstanden.“ wird wie folgt gefasst: „Wir sind mit der Durchführung der Untersuchung, der Verarbeitung der hierfür vorgesehenen Angaben und im Falle eines auffälligen Befundes mit der Befundübermittlung durch die Laborärztin/den Laborarzt einverstanden.“

f. Dem Abschnitt werden folgende Sätze angefügt: „Auch sind wir im Falle eines auffälligen Befundes einverstanden mit der Befundweitergabe an eine von uns noch auszuwählende spezialisierte Einrichtung, in der die Abklärungsuntersuchung durchgeführt werden kann, sowie mit der Weitergabe unserer Kontaktdaten an diese zum Zweck der Kontaktaufnahme mit uns. Wenn sich das Kind noch im Krankenhaus befindet, darf ein auffälliger Befund der behandelnden Ärztin/dem behandelnden Arzt im Krankenhaus durch die Laborärztin/den Laborarzt übermittelt werden, wenn wir hierin nach Befundübermittlung an uns eingewilligt haben. Im Falle eines nicht abgeklärten auffälligen Befundes sowie einer fehlenden Zweitscreeningkarte sind wir mit der Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung einverstanden. Wir nehmen zur Kenntnis, dass wir im Zuge einer Mitteilung eines auffälligen Befundes am Telefon von der Laborärztin/von dem Laborarzt über das weitere mögliche Vorgehen informiert werden. In diesem Gespräch werden wir um Einwilligung in die 1. Befundweitergabe an eine eventuell im Krankenhaus behandelnde Ärztin oder einen im Krankenhaus behandelnden Arzt, 2. Befundweitergabe an eine von uns dann auszuwählende spezialisierte Einrichtung und 3. in die Kontaktaufnahme derselben mit uns sowie die Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung gebeten.“

V. 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.

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

Berlin, den 21. März 2024

Gemeinsamer Bundesausschuss
gemäß § 91 SGB V
Der Vorsitzende

Prof. Hecken

Änderung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

Stellungnahme der GEKO gemäß § 16 Abs. 2 GenDG

Die Gendiagnostik-Kommission (GEKO) hat die vom Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) abgestimmten Unterlagen vom 21.03.2024 zur „Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening“ gemäß § 16 Abs. 2 Gendiagnostikgesetz (GenDG) geprüft und bewertet.

Die GEKO begrüßt, dass der G-BA Anpassungen im erweiterten Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening in der Kinder-Richtlinie vorgenommen hat. Die Änderungen umfassen Regelungen zur Sicherstellung der Konfirmationsdiagnostik und Ergebnismitteilung, Normierung weiterer Qualitätssicherungsvorgaben, angemessene Rückfrage- und Informationsmöglichkeiten bei einer qualifizierten ärztlichen Person sowie Anforderungen an die Evaluation. Ziel der Anpassungen ist es, die Sicherstellung der Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings und Mukoviszidose-Screenings sowie insbesondere der schnellen Befundabklärung und Abklärungsdiagnostik zum Schutze der Gesundheit und des Lebens des Neugeborenen weiter zu verbessern.

Die von der GEKO nach § 16 Abs. 2 GenDG durch Prüfung und Bewertung zu beantwortende Frage, ob das Anwendungskonzept für die Durchführung der genetischen Reihenuntersuchungen dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik entsprechen und die Untersuchungen in diesem Sinne ethisch vertretbar sind, ist zu bejahen. Die Regelungen zum erweiterten Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening in der Kinder-Richtlinie des G-BA entsprechen den wesentlichen Anforderungen der Richtlinie der GEKO an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 6 GenDG.

Die GEKO befürwortet daher den ihr am 21.03.2024 vorgelegten Beschluss über die Änderung der Kinder-Richtlinie.

Im Ausnahmefall eines auffälligen Screeningbefundes teilt gemäß der Kinder-Richtlinie die Laborärztin oder der Laborarzt diesen Befund direkt den Eltern mündlich mit. Die GEKO begrüßt diese Ausnahmeregelung in der Kinder-Richtlinie; denn jeder auffällige Befund bedarf einer zeitnahen Abklärung, um potentiell irreversible Schäden beim Neugeborenen abzuwenden. Wie in der GEKO-Richtlinie für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung ausgeführt, sieht die GEKO bei einem auffälligen Ergebnis des erweiterten Neugeborenen-Screenings und Screenings auf Mukoviszidose eine Notsituation als gegeben an.

Im Übrigen gilt § 11 GenDG, nach dem das Ergebnis der genetischen Analyse der ärztlichen Person mitgeteilt wird, die diese beauftragt hat (Einsender). Die GEKO geht davon aus, dass im Regelfall auch beim Neugeborenen-Screening der Einsender das Ergebnis der Untersuchung erhält.

In der Kinder-Richtlinie ist vorgesehen, dass die Eltern zusammen mit der Einwilligung in das Screening und die Verarbeitung der hierfür vorgesehenen Angaben schriftlich in das unten unter 1.-3.

beschriebene Vorgehen einwilligen. Zusätzlich soll die Laborärztin oder der Laborarzt im Rahmen der mündlichen Mitteilung eines auffälligen Befundes an die Eltern erneut deren Einwilligung in dieses Vorgehen einholen:

1. Befundweitergabe an eine eventuell im Krankenhaus behandelnde Ärztin oder behandelnden Arzt,

2. Befundweitergabe an eine von den Eltern dann auszuwählende spezialisierte Einrichtung und

3. Kontaktaufnahme derselben mit den Eltern sowie die Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung

Nach Rechtsauffassung der GEKO ist eine einmalige schriftliche Einwilligung vor dem Screening ausreichend. Ergänzend sollte der Hinweis in der Elterninformation aufgenommen werden, dass die Einwilligung jederzeit mit Wirkung für die Zukunft widerrufen werden kann (§ 8 Abs. 2 GenDG).

Die GEKO weist darauf hin, dass für den Versand der Trockenblutkarten das Einhalten der 72-Stunden-Frist von besonderer Bedeutung ist, weil eine spätere Analyse schwerwiegende Konsequenzen für die betroffenen Kinder haben kann. Eine rechtzeitige Therapie, um dauerhafte gesundheitliche Beeinträchtigungen oder Todesfälle zu vermeiden, ist unter Umständen nicht mehr möglich. Das verlangt auch eine entsprechende finanzielle Absicherung der zur Einhaltung dieser Frist nötigen Versandform.

Sollte das Neugeboren-Screening ausnahmsweise durch eine Hebamme durchgeführt werden, so muss das Screening auf Mukoviszidose nach ärztlicher Aufklärung nachgeholt werden. Nach Auffassung der GEKO kann dies aus der vorhandenen Trockenblutkarte erfolgen, wenn die Personensorgeberechtigen einwilligen. Das vermeidet eine erneute Blutabnahme beim Neugeborenen.

Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut
19.04.2024

Bundesministerium
für Gesundheit

Bundesministerium für Gesundheit, 11055 Berlin

Gemeinsamer Bundesausschuss
Gutenbergstraße 13
10587 Berlin

Glinkastraße 35
10117 Berlin

Postanschrift:
11055 Berlin

Tel. +49 30 18 441-4514

bearbeitet von:
Dr. Josephine Tautz

Leiterin des Referates 213
"Gemeinsamer Bundesausschuss, Strukturierte Behandlungs-programme (DMP), Allgemeine medizinische Fragen in der GKV"

213@bmg.bund.de

www.bundesgesundheitsministerium.de

Ausschließlich per Fax: 030 - 275838105

Betreff: Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses gem. § 91 SGB V vom 21. März 2024

Bezug: **Änderung der Kinder-Richtlinie: Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening**
Geschäftszeichen: 213 – 21432 – 26
Berlin, 15.05.2024

Sehr geehrte Damen und Herren,

der von Ihnen gemäß § 94 SGB V vorgelegte o. g. Beschluss vom 21. März 2024 über eine Änderung der Kinder-Richtlinie wird nicht beanstandet.

Es wird auf Folgendes hingewiesen:

Soweit die Gendiagnostik-Kommission in ihrer Stellungnahme vom 19. April 2024 darauf hingewiesen hat, dass im Regelfall auch der Einsender das Ergebnis der genetischen Analyse erhält, ist dies auch das hiesige Verständnis, das sich aus § 11 Gendiagnostikgesetz (GenDG) ergibt.

Das Bundesministerium für Gesundheit regt außerdem an, im Rahmen der Evaluation nach § 42 der Kinder-Richtlinie insbesondere die Regelungen zum Probenversand (insbesondere der Versandzeiten und einschließlich der Kostenentwicklung) zu überprüfen, um die Verlässlichkeit und Schnelligkeit

Hinweis zu unseren Datenschutzinformationen:
Informationen zur Verarbeitung personenbezogener Daten sind in der Datenschutzerklärung des BMG zu finden: www.bundesgesundheitsministerium.de „Stichwort: Datenschutz“ (Bundesgesundheitsministerium Datenschutz). Sollten Sie keinen Internetzugang haben, kann die Information auf dem Postweg zugesandt werden.

des Probenversandes des Erweiterten Neugeborenen-Screenings und des Mukoviszidose-Screenings im Rahmen der Weiterentwicklung des Verfahrens weiter zu verbessern.

Mit freundlichen Grüßen
im Auftrag

Dr. Josephine Tautz

2. Die Nichtbeanstandung erfolgt auf Grund des Vermerks des Referats 325 vom 15. Mai 2024 unter Mz. der Referate 213 und 313 (Abzeichnungen von UAL 31 und von AL‘in 3 liegen elektronisch vor).
3. Wvl. Wiebe 213
4. Barrierefreies Dokument an G-BA ab am:_____
5. Z.d.A.

Gemeinsamer Bundesausschuss

Beschluss

des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Kinder-Richtlinie: Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 des Gendiagnostikgesetzes: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

Vom 21. März 2024

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat in seiner Sitzung am 21. März 2024 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 12. Mai 2023 (BAnz AT 12.07.2023 B2) geändert worden ist, wie folgt zu ändern:

I. Kapitel C Abschnitt I „Erweitertes Neugeborenen-Screening“ wird wie folgt geändert:

1. § 16 wird wie folgt geändert:

a) Absatz 1 wird wie folgt geändert:

aa) In Satz 1 werden die Wörter „Eltern (Personensorgeberechtigten)“ durch die Wörter „Personensorgeberechtigten (im Folgenden „Eltern“ genannt)“ ersetzt, nach dem Wort „durch“ die Wörter „die gemäß § 19 Absatz 1 verantwortliche Ärztin oder“ eingefügt und nach dem Wort „Arzt“ die Angabe „(§ 19 Absatz 1)“ gestrichen.

bb) In Satz 2 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ gestrichen und nach dem Wort „an“ die Wörter „eine Ärztin oder“ eingefügt.

b) Absatz 2 wird wie folgt geändert:

aa) In Satz 3 wird das Wort „Richtlinie“ durch das Wort „Richtlinien“ ersetzt.

bb) Es werden folgende Sätze angefügt: „Die Aufklärung umfasst auch die Informationen zur Verarbeitung der personenbezogenen Daten. Den Eltern ist vom Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat (im Folgenden „Einsender“ genannt), der Name des beauftragten Labors schriftlich im Untersuchungsheft für Kinder auszuhändigen, mit der Aufforderung den Labornamen bei weiteren erforderlichen Laboruntersuchungen der veranlassenden Ärztin oder dem veranlassenden Arzt mitzuteilen.“

c) Absatz 3 wird wie folgt geändert:

aa) In Satz 2 wird das Wort „Personensorgeberechtigten“ durch das Wort „Eltern“ ersetzt.

bb) Satz 3 wird wie folgt gefasst: „Die Einwilligung umfasst den Umfang der genetischen Untersuchung auf die unter § 17 genannten Zielkrankheiten und den Umfang der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden und zu verarbeitenden personenbezogenen Daten sowie die Befundübermittlung von der Laborärztin oder vom Laborarzt an die Eltern gemäß § 22 Absatz 1.“

cc) Nach Satz 3 wird folgender Satz eingefügt: „Teil der Einwilligung ist auch das Einverständnis für den Fall eines auffälligen Befunds in die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus gemäß § 22 Absatz 2 sowie an eine von den Eltern im Zuge der Befundweiterleitung ausgewählte spezialisierte Einrichtung und die Kontaktaufnahme gemäß § 22a Absatz 1 und 2 sowie das Erinnerungsmanagement gemäß § 22b.“

dd) In dem neuen Satz 5 wird das Wort „(Personensorgeberechtigten)“ gestrichen.

ee) In dem neuen Satz 6 werden die Wörter „die Labore“ durch die Wörter „das Labor“ ersetzt und nach dem Wort „dürfen“ die Wörter „und dass die Befundübermittlung an sie durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgt“ eingefügt.

ff) In dem neuen Satz 7 wird das Wort „auch“ gestrichen.

d) Folgender Absatz 4 wird angefügt:

„(4) Die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme derselbigen mit den Eltern gemäß § 22a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 22b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur nach vorheriger Information der Eltern und mit ihrer nach Mitteilung eines auffälligen Befunds erklärten ausdrücklichen Einwilligung erfolgen. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden.“

2. § 17 wird wie folgt geändert:

a) In Absatz 2 wird nach Satz 1 folgender Satz eingefügt: „Für das Screening auf die Zielkrankheit Nummer 2 erfolgt nach einem ersten auffälligen Befund, zur nochmaligen Überprüfung dieses Befunds aus der ersten Trockenblutkarte die Ermittlung eines Steroidprofils mittels Tandemmassenspektrometrie.“

b) Absatz 3 wird wie folgt geändert:

aa) In Satz 3 werden die Wörter „Nutzung, Speicherung oder Weitergabe“ durch die Wörter „weitere Verarbeitung“ ersetzt.

bb) In Satz 4 werden die Wörter „dem Zweck“ durch die Wörter „den Zwecken“ ersetzt und nach dem Wort „behandeln“ die Wörter „sowie für die Qualitätssicherung des jeweiligen Analyseverfahrens des beauftragten Labors, um die Anzahl falsch-positiver und falsch-negativer Screeningbefunde zu verringern“ eingefügt.

3. § 18 wird wie folgt geändert:

   a) Nach Absatz 1 wird folgender Absatz 2 eingefügt: „(2) Die Bezeichnung „auffälliger Befund“ umfasst den Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach erster Trockenblutkarte sowie den Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach zweiter Trockenblutkarte. Als positiver Screeningbefund wird im erweiterten Neugeborenen-Screening ein auffälliger Befund bezeichnet, der das abschließende Ergebnis des Screenings darstellt. Dies ist der auffällige Befund nach zweiter Trockenblutkarte, der auffällige Befund nach erster Trockenblutkarte für die Zielerkrankungen Sichelzellkrankheit und 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie gemäß § 17 Absatz 1 Nummer 15 und 16 sowie der auffällige Befund mit hochgradigem Krankheitsverdacht nach erster Trockenblutkarte.“

   b) Der bisherige Absatz 2 wird Absatz 3 und wie folgt geändert:

      aa) In Satz 1 werden die Wörter „zuverlässigen Diagnose ist bei einem ersten auffälligen Befund“ durch die Wörter „Überprüfung eines ersten auffälligen Befunds“ ersetzt, nach dem Wort „wurde,“ das Wort „ist“ eingefügt und nach dem Wort „Trockenblutkarte“ das Wort „(Kontrollkarte)“ eingefügt.

      bb) In Satz 3 wird nach dem Wort „dem“ das Wort „Befund“ durch die Wörter „positiven Screeningbefund“ ersetzt.

      cc) In Satz 4 werden nach dem Wort „Arzt/“ die Wörter „eine dafür“ eingefügt.

   c) Nach Absatz 3 wird folgender Absatz 4 eingefügt: „(4) Abweichend von Absatz 3 Satz 1 erfolgt im Rahmen der ersten Laboruntersuchung für die Zielkrankheit Adrenogenitales Syndrom nach § 17 Absatz 1 Nummer 2 nach einem ersten auffälligen Befund zur nochmaligen Überprüfung dieses Befunds aus der ersten Trockenblutkarte die Laboranalyse gemäß § 17 Absatz 2 Satz 2. Wird der erste auffällige Befund durch eine interne Validierungsuntersuchung bestätigt, ist eine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte oder eine Abklärungsdiagnostik durchzuführen und Absatz 3 findet im Übrigen Anwendung.“

   d) Der bisherige Absatz 3 wird Absatz 5 und wie folgt geändert:

      aa) In Satz 1 wird die Angabe „2“ durch die Angabe „3“ ersetzt und nach der Angabe „16“ werden die Wörter „oder wenn bereits nach der ersten Laboruntersuchung aus laborärztlicher Sicht ein hochgradiger Krankheitsverdacht besteht,“ eingefügt.

      bb) In Satz 2 wird das Wort „diese“ durch das Wort „die“ ersetzt und das Wort „Befund“ durch die Wörter „positiven Screeningbefund“ ersetzt.

      cc) In Satz 3 wird das Wort „Screeningergebnisses“ durch das Wort „Screeningbefunds“ ersetzt.

   e) Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 6.

4. § 19 wird wie folgt gefasst:

   „§ 19 Verantwortlichkeiten

   (1) Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und Probenübermittlung an das Labor verantwortlich. Er hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen.

   (2) Wurde die Geburt durch eine Hebamme verantwortlich geleitet, so soll sie/er in gegenseitigem Einvernehmen eine gemäß Absatz 1 verantwortliche Ärztin/einen verantwortlichen Arzt benennen. Ist eine Benennung ausnahmsweise nicht möglich,

haben die Hebammen die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und Probenübermittlung an das Labor in eigener Verantwortung durchzuführen, wenn die Rückfragemöglichkeit an eine Ärztin/einen Arzt gewährleistet ist.

(3) Die Probenübermittlung erfolgt an eine(n) nach § 23 berechtigte(n) Laborärztin/Laborarzt, die/der die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 17 und im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16 die Befundübermittlungen an die Eltern nach § 22 sowie die Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 sowie an die spezialisierte Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 22a Absatz 1 und 2 trägt.

(4) Die/der die U2-Früherkennungsuntersuchung beim Neugeborenen durchführende Ärztin/Arzt hat sich bei der Untersuchung zu vergewissern, dass die Entnahme der Blutprobe für das erweiterte Neugeborenen-Screening dokumentiert wurde. Ist das Screening nicht dokumentiert, so hat sie/er das Screening nach dieser Richtlinie anzubieten."

5. § 20 wird wie folgt geändert:

   a) In Absatz 2 Satz 3 wird das Wort „(Personensorgeberechtigten)" gestrichen, das Wort „einer" durch das Wort „eines" ersetzt und werden die Wörter „zweiten Laboruntersuchung" durch das Wort „Zweitscreenings" ersetzt.

   b) In Absatz 3 werden nach dem Wort „soll" die Wörter „unabhängig von der Lebensstunde" eingefügt.

   c) Folgender Absatz 5 wird angefügt:

      „(5) Soweit die ausdrückliche Einwilligung der Eltern in die weiteren Untersuchungen nach § 18 und § 20 Absatz 2 Satz 3 und Absatz 4 sowie in die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten entsprechend § 16 Absatz 3 vorliegt, ist das Labor der ersten Untersuchung auch für die weiteren Untersuchungen nach § 18 und § 20 Absatz 2 Satz 3 und Absatz 4 zu beauftragen."

6. § 21 wird wie folgt geändert:

   a) Die Überschrift wird wie folgt gefasst: „§ 21 Probenentnahme, Bearbeitung und Dokumentation".

   b) Absatz 5 wird wie folgt gefasst:

      „(5) Um die wichtige Übermittlung eines auffälligen Befunds an die Eltern innerhalb von 72 Stunden ab Probenabnahme zu erreichen, soll der Versand der Probe ab Probenabnahme innerhalb von 24 Stunden erfolgen."

   c) Nach Absatz 6 wird folgender Absatz 7 angefügt: „(7) Die Laborärztin oder der Laborarzt bestätigt dem Einsender den Eingang der Blutprobe."

7. § 22 wird wie folgt gefasst:

   „§ 22 Befundübermittlung

   (1) Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor einen auffälligen Befund ergibt, sind die Eltern zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes und zur Gewährleistung einer schnellstmöglichen weiteren

Diagnostik unverzüglich durch die/den für die Befundübermittlung verantwortliche Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt mündlich zu unterrichten.

Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 16 Absatz 3 Satz 3 Voraussetzung. Die Eltern sind zur Veranlassung der Entnahme einer weiteren Blutprobe oder zur weiteren Abklärung gemäß § 18 aufzufordern. Bei der Befundübermittlung durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich und mit Bezug auf die befundete Zielkrankheit hinzuweisen. Die Eltern sind über die nächsterreichbaren, auf die jeweilige Zielerkrankung spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit sowie deren Kontaktdaten mit Telefonnummern zu informieren.

(2) Für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Unterrichtung im Krankenhaus behandelt wird, wird abweichend von Absatz 1 zusätzlich zu den Eltern auch die oder der dort behandelnde Ärztin oder Arzt über den auffälligen Befund unterrichtet. Sie oder er ist zur Veranlassung der Entnahme einer weiteren Blutprobe oder zur weiteren Abklärung gemäß § 18 aufzufordern. Es gilt § 16 Absatz 4. Der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt sind auch Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) zu den nächsterreichbaren, auf die jeweilige Zielerkrankung spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit zum Zwecke der Absprache der weiteren Vorgehensweise mitzuteilen.

(3) Datum und Uhrzeit der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind durch die Laborärztin oder den Laborarzt zu dokumentieren.

(4) Für ihre Erreichbarkeit zum Zeitpunkt der möglichen Befundübermittlung sind die Telefonnummern und Adressen der Eltern auf einem abtrennbaren Teil der Filterpapierkarte anzugeben. Die schriftliche Einwilligung der Eltern gemäß § 16 umfasst grundsätzlich die Verarbeitung der personenbezogenen Daten, insbesondere der Telefonnummer und Adresse, zum Zwecke der unmittelbaren Kontaktaufnahme im Sinne von Absatz 1. Nach abgeschlossener Diagnostik, Befundübermittlung und Abrechnung sowie eventueller Abklärungsdiagnostik sind die Kontaktdaten unverzüglich zu löschen und die weiteren personenbezogenen Daten zu pseudonymisieren.

(5) Die Eltern werden ohne Vorliegen eines auffälligen Befunds nur auf ihre ausdrückliche Nachfrage von der Laborärztin oder von dem Laborarzt informiert.“

8. Nach § 22 werden folgende §§ 22a, 22b eingefügt:

„§ 22a Befundweitergabe

(1) Mit der Mitteilung eines positiven Screeningbefunds nach § 22 Absatz 1 ist darauf hinzuweisen, dass eine Abklärungsdiagnostik durchzuführen ist. Die Eltern sind ergänzend darüber zu informieren, dass eine Befundweitergabe zum Zwecke der schnellen Terminvereinbarung für eine Abklärungsdiagnostik an eine entsprechende spezialisierte Einrichtung ihrer Wahl durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgen kann.

(2) Die Laborärztin oder der Laborarzt übermittelt den Befund an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung. Die spezialisierte Einrichtung kontaktiert die Eltern für die Vereinbarung eines Termins zur Abklärungsdiagnostik. Es gilt § 16 Absatz 4.

(3) Die spezialisierte Einrichtung teilt nach Abschluss der Abklärungsdiagnostik den Befund dem für die erste Screeninguntersuchung zuständigen Labor zum Zwecke der

Qualitätssicherung des Analyseverfahrens des Labors nach § 26 Absatz 3 mit. Die Befundweitergabe nach Satz 1 und eine dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit schriftlicher oder in elektronischer Form vorliegender Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern nach der Mitteilung des Ergebnisses der Abklärungsdiagnostik erfolgen.

§ 22b Erinnerungsmanagement

(1) Geht keine angeforderte Kontrollkarte nach § 18 Absatz 3 im Labor ein, kontaktiert die Laborärztin oder der Laborarzt die Eltern, um auf die Notwendigkeit der Abnahme einer Kontrollkarte hinzuweisen.

(2) Geht keine Zweitscreeningkarte nach § 20 Absatz 2 oder 4 im Labor ein, kontaktiert die Laborärztin oder der Laborarzt die Eltern, um auf die Notwendigkeit der Abnahme einer Zweitscreeningkarte hinzuweisen.

(3) Sind die Eltern nicht in der spezialisierten Einrichtung ihrer Wahl erschienen oder haben keinen Termin für die Abklärungsdiagnostik mit dieser vereinbart, meldet die spezialisierte Einrichtung dies unverzüglich an das für die erste Screeninguntersuchung zuständige Labor zurück. Hat die Laborärztin oder der Laborarzt keinen Befund der Abklärungsdiagnostik bis zu diesem Zeitpunkt der Rückmeldung erhalten, kontaktiert dieser beziehungsweise diese die Eltern, um nochmals auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen.

(4) Für die Verarbeitung der personenbezogenen Daten nach den Absätzen 1 bis 3 ist eine Einwilligung nach § 16 Absatz 4 einzuholen."

9. § 26 wird wie folgt geändert:

a) Nach Absatz 2 wird folgender Absatz 3 eingefügt:

„(3) Es ist sicherzustellen, dass die für die Analyseverfahren festgelegten Grenzwerte laborintern stetig überprüft werden, um falsch-positive Screeningbefunde zu verringern und falsch-negative Befunde zu vermeiden. Hierfür erfolgt ein laborinterner Abgleich der Befunde der jeweiligen Neugeborenen aus dem Screening und der nach § 22a übermittelten Befunde aus der Abklärungsdiagnostik."

b) Der bisherige Absatz 3 wird Absatz 4 und wie folgt geändert:

aa) Die Wörter „am Tage des Proben-Eingangs" werden durch die Wörter „innerhalb von 24 Stunden nach Proben-Eingang" ersetzt und das Wort „pathologische" wird durch das Wort „auffällige" ersetzt und nach dem Wort „Befunde" das Wort „unverzüglich" eingefügt.

bb) Folgende Sätze werden angefügt: „Stellt das Labor Unregelmäßigkeiten bei dem Betropfen der Trockenblutkarten oder dem Probenversand fest, wird der Einsender darüber informiert. Bei wiederholten Unregelmäßigkeiten sollen dem Einsender zeitnah weitere Maßnahmen angeboten werden."

c) Nach Absatz 4 werden folgende Absätze 5 und 6 eingefügt:

„(5) Zur jährlichen Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings müssen die die Laborleistungen erbringenden Ärztinnen und Ärzte im zweiten Quartal jedes Jahres der durch den G-BA gemäß § 28 Absatz 1 beauftragten unabhängigen wissenschaftlichen Institution sowohl patientenanonymisierte, aggregierte Daten als auch die Ergebnisse der Abklärungsdiagnostik in

anonymisierter Form in Fällen von positiven Screeningbefunden über ihre Leistungen nach dieser Richtlinie im vorangegangenen Jahr vorlegen.

(6) Folgende Daten sind nach Absatz 5 zu übermitteln:

Labordaten:

- Angaben zum Labor

Methoden allgemein:

- Analyse-Methoden (inklusive Kit), Filterpapier, Zielparameter, Cut-offs

Organisation:

- Angaben zur Organisation (zum Beispiel Tracking, Anbindung an andere Versorgungsstrukturen)

- Anzahl der durch die Einsender eingesandten Leerkarten

- Anzahl der abgelehnten Screenings

Prozesszeiten:

- Abnahmezeitpunkt (Zeitspanne zwischen Geburt und Blutabnahme)

- Versandzeit (Zeitspanne zwischen Blutentnahme und Laboreingang)

- Befundübermittlungszeit (Zeitspanne zwischen Laboreingang und Befundübermittlung)

Gesamtzahlen:

- Anzahl der Erstscreenings (differenziert nach Abnahme- und Gestationsalter, Bundesland)

- Anzahl der angeforderten Folgeuntersuchungen (bei Entlassung vor vollendeten 36 Lebensstunden sowie Geburt vor vollendeten 32 Schwangerschaftswochen) - ohne Recall - und eingegangenen Folgekarten differenziert nach:

  - Abnahme- und

  - Gestationsalter,

  - Probenqualität,

  - Sonstigem (zum Beispiel Medikamente, Transfusion)

Recall:

- Anzahl der Recalls (Kontrolluntersuchung wegen einer auffälligen ersten Trockenblutkarte), differenziert nach

  - Krankheiten

  - verstorbene Kinder nach Recall

  - durch Kontrollkarte unauffällig

  - Kontrollkarte nicht eingegangen

- Anzahl der Befunde mit hochgradigem Krankheitsverdacht, bei denen direkt die Abklärungsdiagnostik angefordert wurde

- Angaben zur Abklärungsdiagnostik (angefordert, bestätigt, offen, unauffällig)

Screeningbefunde bei angeforderter Abklärungsdiagnostik:

- Screeningbefunde und Zeitpunkt des Erstscreenings

- diagnostische Maßnahmen und Ergebnis

Falsch-negative Befunde:

- Sofern vorhanden, Hinweise auf falsch-negative Befunde“

d) Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 7 und wie folgt gefasst:

„(7) Zum Zwecke der einheitlichen Dokumentation stellt die unabhängige wissenschaftliche Institution den Laboren detaillierte Vorlagen für die Übermittlung der Daten zur Verfügung.“

e) Folgender Absatz 8 wird angefügt:

„(8) Die gemäß § 28 Absatz 1 beauftragte unabhängige wissenschaftliche Institution stellt Auswertungen der Daten in einem Screeningreport dem G-BA jährlich zur Verfügung. Der Screeningreport enthält die Auswertung der Daten aus dem vorletzten Jahr.“

10. In § 27 Absatz 1 werden die Wörter „auf dem Mustervordruck nach“ durch die Wörter „gemäß den Vorgaben in der“ ersetzt und wird vor den Wörtern „der eingesandten“ das Wort „auf“ eingefügt.

11. § 28 wird wie folgt gefasst:

„§ 28 Evaluation

(1) Der G-BA beauftragt eine unabhängige wissenschaftliche Institution mit der Erstellung eines jährlichen Screeningreports zur Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings auf der Grundlage der im § 26 Absatz 6 definierten Daten. Der Screeningreport wird dem G-BA jährlich zur Verfügung gestellt und auf der Internetseite des G-BA veröffentlicht.

(2) Ergeben sich aus dem Screeningreport weitere Evaluationsfragestellungen, ist zu prüfen, ob eine anlassbezogene Evaluation erfolgen soll. Im Falle der Notwendigkeit einer anlassbezogenen Evaluation beauftragt der G-BA dazu eine unabhängige wissenschaftliche Institution. Der G-BA wird in einem gesonderten Beschluss die Kriterien festlegen, nach denen die anlassbezogene Evaluation durchgeführt wird.“

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

1. § 32 wird wie folgt geändert:

a) In Absatz 1 Satz 2 werden die Wörter „(z.B. Eltern)“ durch die Wörter „(im Folgenden „Eltern“ genannt)“ ersetzt und nach den Wörtern „durch die“ die Wörter „gemäß § 35“ eingefügt.

b) In Absatz 2 Satz 1 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ gestrichen.

c) Absatz 3 wird wie folgt geändert:

aa) In Satz 1 werden nach dem Wort „Untersuchung“ die Wörter „sowie die Informationen zur Verarbeitung der personenbezogenen Daten“ eingefügt.

bb) Folgender Satz wird angefügt: „Den Eltern ist vom Leistungserbringer gemäß § 35 Absatz 1 und 3 der Name des beauftragten Labors schriftlich im Untersuchungsheft für Kinder auszuhändigen, mit der Aufforderung den

Labornamen bei weiteren erforderlichen Laboruntersuchungen der veranlassenden Ärztin oder dem veranlassenden Arzt mitzuteilen.“

d) Absatz 4 wird wie folgt geändert:

aa) Satz 2 wird durch folgende Sätze ersetzt: „Die Einwilligung umfasst alle Bestandteile der Untersuchung und den Umfang der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden und zu verarbeitenden personenbezogenen Daten sowie die Befundübermittlung von der Laborärztin oder dem Laborarzt an die Eltern gemäß § 37 Absatz 1. Teil der Einwilligung ist auch das Einverständnis für den Fall eines auffälligen Befunds in die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus gemäß § 37 Absatz 3 sowie an eine von den Eltern im Zuge der Befundweiterleitung ausgewählte spezialisierte Einrichtung und die Kontaktaufnahme gemäß § 37a Absatz 1 und 2 sowie das Erinnerungsmanagement gemäß § 37b.“

bb) In Satz 3 wird das Wort „Personensorgeberechtigten“ durch das Wort „Elternteils“ ersetzt.

cc) In Satz 4 werden die Wörter „die Labore“ durch die Wörter „das Labor“ ersetzt und nach dem Wort „dürfen“ die Wörter „und dass die Befundübermittlung an sie durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgt“ eingefügt.

dd) In Satz 5 wird das Wort „auch“ gestrichen.

e) Folgender Absatz 5 wird angefügt:

„(5) Die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme derselbigen mit den Eltern gemäß § 37a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 37 Absatz 3 und an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt nach § 37 Absatz 2 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 37b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur nach vorheriger Information der Eltern und mit ihrer nach Mitteilung eines auffälligen Befunds erklärten ausdrücklichen Einwilligung erfolgen. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden.“

2. § 34 wird wie folgt gefasst:

„§ 34 Grundsätze des Screening-Verfahrens

(1) Ergibt das Screening einen positiven Befund, sind die Eltern zeitnah, spätestens innerhalb von 14 Kalendertagen über das Ergebnis zu informieren, um eine Abklärung in der Regel durch einen Schweißtest (gegebenenfalls alternative Konfirmationsdiagnostik) und bei Bestätigung die anschließende Therapieeinleitung zu ermöglichen.

(2) Die im Rahmen des Screenings erhobenen Daten dürfen ausschließlich zu den Zwecken verwendet werden, die vorgenannte Zielkrankheit zu erkennen und zu behandeln sowie für die Qualitätssicherung des jeweiligen Analyseverfahrens des beauftragten Labors, um die Anzahl falsch-positiver und falsch-negativer Screeningbefunde zu verringern.“

3. § 35 wird wie folgt geändert:

a) Die Überschrift wird wie folgt gefasst: „§ 35 Verantwortlichkeiten“.

b) Absatz 1 wird wie folgt gefasst:

„(1) Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und Probenübermittlung an das Labor verantwortlich. Er hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen.“

c) In Absatz 2 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ gestrichen.

d) Absatz 3 wird wie folgt gefasst:

„(3) Die oder der die U2- und/oder U3-Früherkennungsuntersuchung durchführende Ärztin oder Arzt hat sich zu vergewissern, dass das Screening auf Mukoviszidose dokumentiert wurde. Sofern bis zu einem Alter des Kindes von vier Lebenswochen noch keine ärztliche Aufklärung über ein Screening auf Mukoviszidose erfolgt ist, muss die Ärztin oder der Arzt die Eltern aufklären und gegebenenfalls das Screening auf Mukoviszidose veranlassen. Es gilt Absatz 1 entsprechend.“

e) Nach Absatz 3 wird folgender Absatz 4 eingefügt:

„(4) Die Probenübermittlung erfolgt an eine oder einen nach § 38 berechtigte Laborärztin oder berechtigten Laborarzt, die oder der die Verantwortung für die Laboruntersuchung nach § 33 und im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 32 die Befundübermittlungen an die Eltern nach § 37 sowie die Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 37 Absatz 3 sowie an die spezialisierte Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 37a Absatz 1 und 2 trägt.“

f) Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 5.

4. § 36 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 1 wird nach der Angabe „§ 21“ die Angabe „Absatz 1 bis 4, 6 und 7“ eingefügt.
2. In Absatz 2 Satz 1 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ gestrichen.
3. Folgender Absatz 4 wird angefügt:

„(4) Soweit die ausdrückliche Einwilligung der Eltern in die weitere Untersuchung nach Absatz 3 sowie in die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten entsprechend § 32 Absatz 3 vorliegt, ist das Labor der ersten Untersuchung auch für das Zweitscreening zu beauftragen.“

5. § 37 wird wie folgt gefasst:

„§ 37 Befundübermittlung

(1) Ein positiver Screeningbefund gemäß § 33 wird von der verantwortlichen Laborärztin oder vom verantwortlichen Laborarzt mündlich den Eltern mitgeteilt.

Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 32 Absatz 4 Satz 2 Voraussetzung. Die Eltern sind zur Veranlassung der weiteren Abklärung gemäß § 34 Absatz 1 aufzufordern. Einzelheiten zum Ergebnis der DNA-Mutationsanalyse werden im Rahmen des Screenings nicht mitgeteilt. Bei der Befundübermittlung durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern ist auf die Notwendigkeit einer fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen. Die Eltern sind über

eine auf die Diagnose und Behandlung der Mukoviszidose spezialisierte Einrichtung sowie deren Kontaktdaten mit Telefonnummern zu informieren.

(2) Wenn die Eltern in die Weitergabe der Ergebnisse an die behandelnde Ärztin/den behandelnden Arzt nach § 32 Absatz 5 eingewilligt haben, hat das Labor bei Vorliegen eines abklärungsbedürftigen Schweißtests (Chloridbestimmung mittels Pilocarpin-Iontophorese) oder einer anderen abklärungsbedürftigen Konfirmationsdiagnostik, Einzelheiten zur DNA-Mutationsanalyse des Screenings an die behandelnde Ärztin/den behandelnden Arzt weiterzugeben.

(3) Für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Befundübermittlung im Krankenhaus behandelt wird, wird abweichend von Absatz 1 zusätzlich zu den Eltern auch die behandelnde Ärztin oder der behandelnde Arzt über den positiven Screeningbefund unterrichtet. Sie oder er ist zur Veranlassung der weiteren Abklärung gemäß § 34 Absatz 1 aufzufordern. Es gilt § 32 Absatz 5. Der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt sind auch die Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) von einer auf Mukoviszidose spezialisierten pädiatrischen Einrichtung zum Zwecke der Absprache der weiteren Vorgehensweise mitzuteilen.

(4) Das Datum der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind durch die Laborärztin oder den Laborarzt zu dokumentieren.

(5) Die Eltern werden bei Vorliegen eines negativen Screeningbefunds nur auf ihren ausdrücklichen Wunsch vom Labor informiert.

(6) Für ihre Erreichbarkeit zum Zeitpunkt der möglichen Befundübermittlung sind die Telefonnummer und Adresse der Eltern auf einem abtrennbaren Teil der Filterpapierkarte anzugeben. Die schriftliche Einwilligung der Eltern gemäß § 32 umfasst grundsätzlich die Verarbeitung der personenbezogenen Daten, insbesondere der Telefonnummer und Adresse, zum Zwecke der Kontaktaufnahme im Sinne von Absatz 1. Nach abgeschlossener Diagnostik, Befundübermittlung und Abrechnung sowie eventueller Abklärungsdiagnostik sind die Kontaktdaten unverzüglich zu löschen und die weiteren personenbezogenen Daten zu pseudonymisieren.“

6. Nach § 37 werden folgende §§ 37a, 37b eingefügt:

„§ 37a Befundweitergabe nach Abklärungsdiagnostik

(1) Mit der Mitteilung eines positiven Screeningbefunds nach § 37 Absatz 1 ist darauf hinzuweisen, dass eine Abklärungsdiagnostik durchzuführen ist. Die Eltern sind ergänzend darüber zu informieren, dass eine Befundweitergabe zum Zwecke der schnellen Terminvereinbarung für eine Abklärungsdiagnostik an eine entsprechende spezialisierte Einrichtung ihrer Wahl durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgen kann.

(2) Die Laborärztin oder der Laborarzt übermittelt den Befund an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung. Die spezialisierte Einrichtung kontaktiert die Eltern für die Vereinbarung eines Termins zur Abklärungsdiagnostik. Es gilt § 32 Absatz 5.

(3) Die spezialisierte Einrichtung teilt nach Abschluss der Abklärungsdiagnostik den Befund dem für die Screeninguntersuchung zuständigen Labor zum Zwecke der Qualitätssicherung des Analyseverfahrens des Labors nach § 40 Absatz 2 mit. Die Befundweitergabe nach Satz 1 und eine dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten darf nur mit schriftlicher oder in elektronischer Form vorliegender Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern nach der Mitteilung des Ergebnisses der Abklärungsdiagnostik erfolgen.

§ 37b Erinnerungsmanagement

(1) Geht keine Zweitscreeningkarte nach § 36 Absatz 3 im Labor ein, kontaktiert die Laborärztin oder der Laborarzt die Eltern, um auf die Notwendigkeit der Abnahme einer Zweitscreeningkarte hinzuweisen.

(2) Sind die Eltern nicht in der spezialisierten Einrichtung ihrer Wahl erschienen oder haben keinen Termin für die Abklärungsdiagnostik mit dieser vereinbart, meldet die spezialisierte Einrichtung dies unverzüglich an das für die erste Screeninguntersuchung zuständige Labor zurück. Hat die Laborärztin oder der Laborarzt keinen Befund der Abklärungsdiagnostik bis zu diesem Zeitpunkt der Rückmeldung erhalten, kontaktiert diese beziehungsweise dieser die Eltern, um nochmals auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen.

(3) Für die Verarbeitung der personenbezogenen Daten nach Absatz 1 und Absatz 2 ist eine Einwilligung nach § 32 Absatz 5 einzuholen."

7. In § 38 werden die Wörter „abweichend vom § 26 Absatz 4" gestrichen.

8. § 40 wird wie folgt gefasst:

„(1) 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 abgelehnten Screenings,
- der Anzahl der auffälligen Screeningbefunde,
- der Zeitspanne zwischen Probeneingang und Mitteilung des Screeningbefunds,
- der Anzahl und Art der gemäß § 37 mitgeteilten Screeningergebnisse und
- der Anzahl der aufgrund auffälliger Konfirmationsdiagnostik angeforderten und mitgeteilten DNA-Mutationsanalysen sowie
- den Ergebnissen der einzelnen Untersuchungsschritte,
- den IRT-Bestimmungen gesamt,
- den IRT ≥ 99,9 Perzentile (failsafe),
- den IRT ≥ 99 Perzentile <99,9 Perzentile,
- den durchgeführten PAP Untersuchungen,
- PAP ≥ 87,5 Perzentile,
- den durchgeführten Mutationsanalysen,
- den Mutationsanalysen mit unauffälligem Ergebnis,
- 1 oder 2 Mutationen,
- den vorliegenden Befunden der Konfirmationsdiagnostik,
- der Anzahl der Schweißtests,
- der Leitfähigkeit,
- 2 Mutationen in der Konfirmation oder Screening,

- Mekonium Ileus,
- der Anzahl der CFSPID-Fälle (Cystic Fibrosis Screen Positive, Inconclusive Diagnosis)

enthalten muss. Sofern vorhanden, sind Hinweise auf falsch-negative Befunde zu berichten.

(2) Es ist sicherzustellen, dass die für die Analyseverfahren festgelegten Grenzwerte laborintern stetig überprüft werden, um die Testgüte der Analyseverfahren zu optimieren. Hierfür erfolgt ein laborinterner Abgleich der Befunde der jeweiligen Neugeborenen aus dem Screening und der nach § 37a übermittelten Befunde aus der Abklärungsdiagnostik.

(3) Zur jährlichen Überprüfung des Mukoviszidose-Screenings müssen die die Laborleistungen erbringenden Ärztinnen und Ärzte im ersten Quartal jedes Jahres der durch den G-BA gemäß § 28 Absatz 1 beauftragten Stelle sowohl patientenanonymisierte, aggregierte Daten als auch die Ergebnisse der Abklärungsdiagnostik in anonymisierter Form in Fällen von positiven Screeningbefunden über ihre Leistungen nach dieser Richtlinie im vorangegangenen Jahr vorlegen.

(4) Zum Zwecke der einheitlichen Dokumentation stellt die unabhängige wissenschaftliche Institution den Laboren detaillierte Vorlagen für die Übermittlung der Daten zur Verfügung."

9. § 42 wird wie folgt gefasst:

„§ 42 Evaluation

Die unabhängige wissenschaftliche Institution nach § 28 Absatz 1 Satz 1 wird durch den G-BA beauftragt, den jährlichen Screeningreport gemäß § 28 Absatz 1 Satz 1 neben der Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings auch zur Überprüfung des Mukoviszidose-Screenings auf der Grundlage der gemäß § 40 Absatz 1 definierten Daten zu erstellen. § 28 gilt entsprechend."

III. Die Anlage 2 „Elterninformation zum Screening auf Mukoviszidose" wird wie folgt geändert:

1. Der Abschnitt „2. Wie kann Mukoviszidose behandelt werden?" wird wie folgt geändert:

   a) Der Satz „Zurzeit gibt es keine heilende Therapie bei Mukoviszidose." wird gestrichen.

   b) Der Satz „Allerdings können Krankheitszeichen durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, so dass die Lebenserwartung von Mukoviszidose-Patienten kontinuierlich gestiegen ist." wird wie folgt gefasst: „Die Krankheitszeichen dieser angeborenen Störung können durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, so dass die Lebenserwartung von Mukoviszidose-Patienten kontinuierlich gestiegen ist."

   c) Die Wörter „besonders kalorienreichen" werden durch das Wort „bedarfsangepassten" ersetzt.

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

   a) Die Wörter „oder einen Entbindungspfleger" werden gestrichen.

b) Vor dem Satz „Die Blutprobe Ihres Kindes wird nach der Untersuchung vernichtet.“ werden folgende Sätze eingefügt: „Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenen-Screenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes.“

3. Der Abschnitt „5. Wie werden Sie über das Reihenuntersuchungsergebnis informiert und was folgt danach?“ wird wie folgt gefasst: „Das Labor teilt Ihnen innerhalb von 14 Tagen mit, ob der Befund kontrollbedürftig ist. Über ein normales Ergebnis werden Sie nur auf Ihre ausdrückliche Nachfrage informiert. Bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis wird Ihnen von einer Ärztin oder einem Arzt mitgeteilt, in welcher spezialisierten Einrichtung Sie mit Ihrem Kind eine Abklärungsuntersuchung durchführen lassen können. Diese ist notwendig, um den Screeningbefund zu überprüfen und eventuell Therapiemaßnahmen einzuleiten. Über die Art der Untersuchung und die Therapiemöglichkeiten werden Sie in dieser Einrichtung umfassend aufgeklärt. Ein kontrollbedürftiges Ergebnis bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose hat. Nur eins von fünf Kindern mit einem kontrollbedürftigen Ergebnis hat tatsächlich Mukoviszidose. Jedoch ist die Wahrscheinlichkeit für eine sogenannte Anlageträgerschaft erhöht. Die Anlageträger sind gesund, können jedoch diese Anlage an ihre Nachkommen weitergeben. In jedem Fall wird Ihnen eine genetische Beratung angeboten, damit Sie sich ausführlich über die Bedeutung dieses Ergebnisses informieren können. In der spezialisierten Einrichtung für Mukoviszidose wird zunächst eine Bestätigungsuntersuchung, in der Regel ein Schweißtest, durchgeführt und alles Weitere mit Ihnen besprochen. Dieser Schweißtest ist ungefährlich und schmerzfrei und belastet Ihr Kind nicht. Das Ergebnis wird Ihnen spätestens am Folgetag nach der Untersuchung mitgeteilt. Möglicherweise sind weitere Untersuchungen erforderlich.“

4. Der Abschnitt „6. Sie entscheiden für Ihr Kind!“ wird wie folgt geändert:

   a) Der Satz „Das durchführende Labor übermittelt die Ergebnisse direkt der verantwortlichen Person, die beauftragt ist, Sie bei einem positiven Befund zu kontaktieren.“ wird gestrichen.

   b) Die Sätze „Ihre Einwilligung umfasst nur die Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sowie die Weitergabe der hierfür erforderlichen personenbezogenen Daten. Wir sind mit der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose und der Übermittlung der hierfür erforderlichen Angaben einverstanden:“ werden durch folgende Sätze ersetzt: „Ihre Einwilligung umfasst die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sowie die Verarbeitung der hierfür erforderlichen personenbezogenen Daten. Wir sind mit der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose, der Verarbeitung der hierfür vorgesehenen Angaben und im Falle eines auffälligen Befunds mit der Befundübermittlung durch die Laborärztin/den Laborarzt einverstanden. Auch sind wir im Falle eines auffälligen Befunds einverstanden mit der Befundweitergabe an eine von uns noch auszuwählende spezialisierte Einrichtung, in der die Abklärungsuntersuchung durchgeführt werden kann, sowie mit der Weitergabe unserer Kontaktdaten an diese zum Zweck der Kontaktaufnahme mit uns. Wenn sich das Kind noch im Krankenhaus befindet, darf ein auffälliger Befund der behandelnden Ärztin/dem behandelnden Arzt im Krankenhaus durch die Laborärztin/den Laborarzt übermittelt werden, wenn wir hierin nach Befundübermittlung an uns eingewilligt haben. Im Falle eines nicht abgeklärten auffälligen Befunds sowie einer fehlenden Zweitscreeningkarte sind wir mit der Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung einverstanden. Wir nehmen zur Kenntnis, dass wir im Zuge einer Mitteilung eines

auffälligen Befunds am Telefon von der Laborärztin/von dem Laborarzt über das weitere mögliche Vorgehen informiert werden. In diesem Gespräch werden wir um Einwilligung in die 1. Befundweitergabe an eine eventuell im Krankenhaus behandelnde Ärztin oder behandelnden Arzt, 2. Befundweitergabe an eine von uns dann auszuwählende spezialisierte Einrichtung und 3. in die Kontaktaufnahme derselben mit uns sowie die Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung gebeten."

IV. Die Anlage 3 „Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening" wird wie folgt geändert:

1. Folgende Abbildung wird nach der Überschrift „Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening" eingefügt:

2. Der Abschnitt „Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?“ wird wie folgt geändert:

   a) In dem Satz „Deshalb finden seit über 30 Jahren bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt.“ werden die Wörter „seit über 30 Jahren“ gestrichen.

b) In dem Satz „Diese Untersuchung wurde nun wesentlich verbessert, weitere behandelbare Erkrankungen sind in die Untersuchung eingeschlossen worden.“ werden die Wörter „Untersuchung wurde nun wesentlich verbessert“ durch die Wörter „Untersuchungen werden stetig weiterentwickelt“ ersetzt.

3. Dem Abschnitt „Wann und wie wird untersucht?“ wird folgender Satz angefügt: „Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenen-Screenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes.“

4. Der Abschnitt „Wer erfährt das Testergebnis?“ wird wie folgt geändert:

   a) Der Satz „In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor.“ wird gestrichen.

   b) Der Satz „In dringenden Fällen wird unverzüglich zusätzlich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen.“ wird wie folgt gefasst: „Bei auffälligen Untersuchungsergebnissen wird unverzüglich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen.“

   c) Nach dem Satz „Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre persönliche Nachfrage hin mitgeteilt.“ wird folgender Satz angefügt: „Die Kontaktdaten des Labors, an das die Blutprobe geschickt wurde, werden im Untersuchungsheft für Kinder dokumentiert.“

5. In dem Abschnitt „Was bedeutet das Testergebnis?“ werden nach dem Satz „Eine Wiederholung eines Testes kann aber auch notwendig sein, wenn zum Beispiel der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war.“ folgende Sätze angefügt: „In diesen Fällen sollte – vorausgesetzt Sie willigen darin ein – dasselbe Labor die Tests durchführen. Wenn Sie Fragen zur Wiederholung der Untersuchung haben, können Sie im Labor anrufen.“

6. Nach dem Abschnitt „Was bedeutet das Testergebnis?“ wird folgender Abschnitt eingefügt: „Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?

   Ihnen wird von einer Ärztin oder einem Arzt mitgeteilt, in welcher spezialisierten Einrichtung Sie mit Ihrem Kind eine Abklärungsuntersuchung durchführen lassen können. Diese ist notwendig, um den Screeningbefund zu überprüfen und eventuell Therapiemaßnahmen einzuleiten. Über die Art der Untersuchung und die Therapiemöglichkeiten werden Sie in dieser Einrichtung umfassend aufgeklärt.“

7. Der Abschnitt „Können diese Krankheiten geheilt werden?“ wird wie folgt geändert:

   a) Die Überschrift „Können diese Krankheiten geheilt werden?“ wird wie folgt gefasst: „Wie werden diese Krankheiten behandelt?“

   b) Der Satz „Alle genannten Stoffwechseldefekte, endokrinen und neuromuskulären Störungen sowie Blut- und Immundefekte sind angeboren und können in den meisten Fällen nicht geheilt werden.“ wird gestrichen.

   c) Der Satz „Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden.“ wird wie folgt gefasst: „Die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen können mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden.“

   d) In dem Satz „Ihr Einverständnis umfasst nur die oben genannten Zielerkrankungen sowie die Weitergabe der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings.“ wird das Wort „nur“

durch die Wörter „das erweiterte Neugeborenen-Screening auf“ und das Wort „Weitergabe“ durch das Wort „Verarbeitung“ ersetzt.

e) Der Satz „Wir sind mit der Durchführung der Untersuchung und der Übermittlung der hierfür vorgesehenen Angaben einverstanden.“ wird wie folgt gefasst: „Wir sind mit der Durchführung der Untersuchung, der Verarbeitung der hierfür vorgesehenen Angaben und im Falle eines auffälligen Befunds mit der Befundübermittlung durch die Laborärztin/den Laborarzt einverstanden.“

f) Dem Abschnitt werden folgende Sätze angefügt: „Auch sind wir im Falle eines auffälligen Befunds einverstanden mit der Befundweitergabe an eine von uns noch auszuwählende spezialisierte Einrichtung, in der die Abklärungsuntersuchung durchgeführt werden kann, sowie mit der Weitergabe unserer Kontaktdaten an diese zum Zweck der Kontaktaufnahme mit uns. Wenn sich das Kind noch im Krankenhaus befindet, darf ein auffälliger Befund der behandelnden Ärztin/dem behandelnden Arzt im Krankenhaus durch die Laborärztin/den Laborarzt übermittelt werden, wenn wir hierin nach Befundübermittlung an uns eingewilligt haben. Im Falle eines nicht abgeklärten auffälligen Befunds sowie einer fehlenden Zweitscreeningkarte sind wir mit der Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung einverstanden. Wir nehmen zur Kenntnis, dass wir im Zuge einer Mitteilung eines auffälligen Befunds am Telefon von der Laborärztin/von dem Laborarzt über das weitere mögliche Vorgehen informiert werden. In diesem Gespräch werden wir um Einwilligung in die 1. Befundweitergabe an eine eventuell im Krankenhaus behandelnde Ärztin oder einen im Krankenhaus behandelnden Arzt, 2. Befundweitergabe an eine von uns dann auszuwählende spezialisierte Einrichtung und 3. in die Kontaktaufnahme derselben mit uns sowie die Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung gebeten.“

V. 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.

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

Berlin, den 21. März 2024

Gemeinsamer Bundesausschuss
gemäß § 91 SGB V
Der Vorsitzende

Prof. Hecken

Tragende Gründe

Gemeinsamer Bundesausschuss

zum Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Kinder-Richtlinie:
Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 des Gendiagnostikgesetzes: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening

Vom 21. März 2024

Inhalt

1. Rechtsgrundlage ... 2

2. Eckpunkte der Entscheidung ... 2

2.2 Prüfergebnis zu Änderungen in der Kinder-RL aufgrund der revidierten Fassung der GEKO-RL ... 4

2.2.1 Grundsätze des Screenings ... 4

2.2.2 Regelungen zur Sicherstellung der zeitnahen Ergebnismitteilung und Konfirmationsdiagnostik ... 5

2.2.3 Befundübermittlung und Probenversand ... 9

2.2.4 Fachliche Prüfung, ob eine hohe Qualität mit den derzeitigen Regelungen in der Kinder-RL gewährleistet wir und ob es der Normierung weiterer Qualitätssicherungsvorgaben bedarf ... 10

2.2.5 Angemessene Rück- und Informationsmöglichkeit bei einer qualifizierten ärztlichen Person ... 11

2.2.6 Umsetzung der Anforderungen an die Evaluation ... 12

2.2.7 Regelung über die Veröffentlichung der Qualitätsberichte der Labore und ggf. Erweiterung der Daten im Qualitätsbericht. ... 12

2.2.8 Änderung des Mitteilungswegs für das Mukoviszidose-Screening ... 12

3. Stellungnahmeverfahren ... 13

4. Bürokratiekostenermittlung ... 15

5. Verfahrensablauf ... 15

6. Fazit ... 16

1. Rechtsgrundlage

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) beschließt die zur Sicherung der ärztlichen Versorgung erforderlichen Richtlinien über die Gewähr für eine ausreichende, zweckmäßige und wirtschaftliche Versorgung der gesetzlich Versicherten.

Gemäß § 26 des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (SGB V) haben Kinder bis zur Vollendung des 18. Lebensjahres Anspruch auf Untersuchungen zur Früherkennung von Krankheiten, die ihre körperliche, geistige oder psychosoziale Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährden.

Der G-BA überprüft gemäß gesetzlichem Auftrag nach § 26 Absatz 2 i.V.m. §§ 25 Absatz 3, 135 Absatz 1 Satz 1 SGB V für die ambulante vertragsärztliche Versorgung der gesetzlich Krankenversicherten neue Untersuchungsmethoden zur Früherkennung von Krankheiten daraufhin, ob das Vor- und Frühstadium dieser Krankheiten durch diagnostische Maßnahmen erfassbar ist, die Krankheitszeichen medizinisch-technisch genügend eindeutig zu erfassen sind, genügend Ärzte und Einrichtungen vorhanden sind, um die aufgefundenen Verdachtsfälle eindeutig zu diagnostizieren und zu behandeln sowie ob der therapeutische Nutzen, die medizinische Notwendigkeit und die Wirtschaftlichkeit eines Screenings nach gegenwärtigem Stand der wissenschaftlichen Erkenntnisse als erfüllt angesehen werden.

2. Eckpunkte der Entscheidung

Die revidierte Fassung der Richtlinie für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 des Gendiagnostik-Gesetzes (GenDG) der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zum Stand: 26.06.2020 ist am 16. Juli 2020 veröffentlicht worden und damit in Kraft getreten. Hinsichtlich dieser Revision bedurfte es der Prüfung eines Anpassungsbedarfs der Regelungen zum erweiterten Neugeborenen-Screening und zum Mukoviszidose-Screening (die Nennung beider Screeningverfahren wird im Weiteren als Neugeborenen-Screening bezeichnet) im Rahmen der Richtlinie des G-BA über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie [Kinder-RL]). Soweit es fachlich erforderlich scheint wird im Folgenden sprachlich zwischen den Screeningverfahren unterschieden.

Nach Überprüfung der Rechtsgrundlage für die Erhebung von Daten für qualitätssichernde Zwecke im Rahmen der Struktur- und Prozessqualität für die Erfüllung der Anforderungen der gegenständlichen GEKO-RL wurden folgende Aspekte in die Beratungen zur Anpassung des Neugeborenen-Screenings aufgenommen.

- Regelungen zur Sicherstellung der Konfirmationsdiagnostik und Ergebnismitteilung; wie z. B. (u. a.) durch die Etablierung einer einwilligungsbasierten Datenübermittlung;
- Fachliche Prüfung, ob eine hohe Qualität mit den derzeitigen Regelungen in der Kinder-RL gewährleistet wird und ob es der Normierung weiterer Qualitätssicherungsvorgaben bedarf;
- Angemessene Rückfrage- und Informationsmöglichkeit bei einer qualifizierten ärztlichen Person;
- Umsetzung der Anforderungen an die Evaluation sowie
- Regelung über die Veröffentlichung der Qualitätsberichte der Labore und ggf. Erweiterung der Daten im Qualitätsbericht.

Mit dem vorliegenden Beschluss werden Anpassungen zu den benannten Aspekten in der Kinder-RL vorgenommen. Die im Folgenden untersuchten Voraussetzungen für die

Änderungen des erweiterten Neugeborenen-Screenings und des Mukoviszidose-Screenings liegen gemäß § 26 Absatz 2 i.V.m. §§ 25 Absatz 3, 135 Absatz 1 Satz 1 SGB V vor.

Berücksichtigt wurden Informationen von den Screeninglaboren (in anonymisierter Form über die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenenscreening [DGNS] eingeholt) zur derzeitigen Organisation und Durchführung des Neugeborenen-Screenings auf Laborebene und soweit möglich auch mit Länderbezug. Darüber hinaus wurden Vorschläge für eine Optimierung des Screening-Algorithmus und zu einem möglichen Trackingverfahren dem G-BA zugeleitet.

Hinsichtlich eines möglichen Anpassungsbedarfs der Kinder-RL, insbesondere zu den – in der gegenständlichen GEKO-RL - neu aufgenommenen Anforderungen zu QS-Maßnahmen, zum Tracking und dem Evaluationskonzept sowie deren Auswirkungen auf das gesamte Neugeborenen-Screening über alle Zielerkrankungen wurde eine Expertenanhörung mit Mitgliedern der GEKO durchgeführt.

In einer weiteren Expertenanhörung wurden Informationen zu weiteren Qualitätsvorgaben für die Durchführung des Neugeborenen-Screenings im aktuellen Gesamtversorgungskontext – insbesondere zur Abklärungsdiagnostik – eingeholt. Einbezogen wurden Fachärztinnen und -ärzte mit entsprechender Expertise zu den Zielerkrankungen sowie den Laborverfahren (siehe Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation Kapitel C).

Für die Einholung von Informationen für die Überprüfung des Anpassungsbedarfs der aktuell in der Kinder-RL geregelten Qualitätsparametern, der Anforderungen an die Evaluation sowie einer regelmäßigen Qualitätsberichterstattung durch den G-BA wurde eine Expertinnenanhörung mit Mitgliedern der DGNS durchgeführt (siehe Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation Kapitel C).

Zur Überprüfung der Ergebnisqualität hat die Abteilung Fachberatung Medizin der Geschäftsstelle des G-BA eine systematische Literaturrecherche mit dem Ziel durchgeführt, sog. 2nd-tier-Verfahren (Laborverfahren der Stufe 2) für die 16 Zielerkrankungen des erweiterte Neugeborenen-Screenings zu identifizieren (siehe Anlage zur Zusammenfassenden Dokumentation Kapitel C).

2.1 Medizinischer Hintergrund

Gemäß den aktualisierten Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 GenDG soll eine schnellstmögliche und fachkompetente Abklärung auffälliger Screeningbefunde erfolgen.

Bei der Durchführung des Neugeborenen-Screenings sind die im folgenden wesentlichen Aspekte zu beachten:

- Im Falle der Entbindung im Krankenhaus erfolgt die Betreuung von Eltern und Neugeborenen auf der Station, die auf die jeweiligen medizinischen Bedürfnisse ausgerichtet ist. So befindet sich die Frau unter der Geburt im Kreißsaal und nach der Geburt auf der Wöchnerinnenstation. Die Betreuung erfolgt durch ärztliche Personen der Fachrichtung Gynäkologie.
- Eine spezialisierte – für eine der Zielerkrankungen im Neugeborenen-Screening – behandelnde ärztliche Person ist auf der Station im Krankenhaus, in dem die Geburt erfolgt und das Screening nach der Geburt des Neugeborenen veranlasst wird, nicht in die Betreuung des Neugeborenen eingebunden. Die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe sowie Einsendung derer erfolgt durch die ärztliche Person im Krankenhaus, in Ausnahmefällen durch die Hebamme.
- Es gibt im Falle der Entbindung im Krankenhaus keinen verlässlichen Kontakt zwischen ärztlicher Person und/oder Hebamme im Krankenhaus zu den Eltern des betroffenen

Neugeborenen nachdem die Geburt abgeschlossen und die Mutter mit Kind aus dem Krankenhaus oder sonstigen geburtlichen Einrichtungen entlassen wurde.

- Das Screening wird ohne konkreten Anlass (und somit nur mit einer geringen Wahrscheinlichkeit eines positiven Befundes), gleichzeitig für derzeit 17 Zielerkrankungen durchgeführt. Die Aufklärung erfolgt angesichts dessen generisch zu den Inhalten und dem Prozess des Neugeborenen-Screenings.
- Im Falle eines auffälligen Screeningbefundes erfolgt die Abklärung dessen und ggf. Therapieeinleitung in einer dafür vorgesehenen spezialisierten Einrichtung. Diese sind nicht zwangsläufig an die Geburtsklink angebunden.

Da die Befundabklärung und Therapieeinleitung bei den Zielkrankheiten besonders dringlich ist, wurde, mit dem Ziel gesundheitlichen Schaden vom Kind abzuwenden, das erweiterte Neugeborenen-Screening und das Mukoviszidose-Screening gemäß den aktualisierten Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 des Gendiagnostikgesetzes überprüft.

Sofern es geboten erscheint, werden das erweiterte Neugeborenen-Screening und das Mukoviszidose-Screening einheitlich geregelt. Begründet wird dies damit, dass rund 98 % der Frauen sich für eine Geburt im Krankenhaus entscheiden[1]. Das Screening auf Mukoviszidose erfolgt daher in der Regel zum selben Zeitpunkt und aus derselben Blutprobe wie das erweiterte Neugeborenen-Screening. Das stellt den Regelfall dar, da hier die Aufklärung gemäß § 9 Absatz 1 Satz 1 GenDG durch eine Ärztin oder einen Arzt erfolgt und die Eltern in dieses Vorgehen eingewilligt haben. Die Blutprobe wird in der Regel in dem Labor untersucht, das auch das erweiterte Neugeborenen-Screening durchführt. Wurde die Geburt durch eine Hebamme verantwortlich geleitet und ausnahmsweise das erweiterte Neugeborenen-Screening ohne ärztliche Aufklärung durchgeführt, muss für das Mukoviszidose-Screening eine zweite Blutprobe abgenommen werden.

Das vorrangige Ziel ist, dass die aktuell hohen Teilnahmeraten des erweiterten Neugeborenen-Screenings auch weiterhin erreicht werden, um eine unverzügliche Therapieeinleitung bei den betroffenen Kindern zu ermöglichen.

2.2 Prüfergebnis zu Änderungen in der Kinder-RL aufgrund der revidierten Fassung der GEKO-RL

2.2.1 Grundsätze des Screenings

Auf der Grundlage von neuen Erkenntnissen aus Anhörungen mit Expertinnen und Experten, die in die Durchführung des Screenings und in die Abklärung positiver Befunde fachlich eingebunden sind, wurde inhaltlich Folgendes klargestellt. Wenn bereits aus laborärztlicher Sicht nach der ersten Blutuntersuchung ein hochgradiger Krankheitsverdacht für das Neugeborene besteht, muss eine zweite Laboruntersuchung (i.S. einer 2. Trockenblutkarte als Kontrolle) nicht durchgeführt werden. So muss beispielsweise bei der Zielkrankheit Galaktosämie bei einem hochgradigen Krankheitsverdacht innerhalb von Stunden eine Abklärungsdiagnostik durchgeführt werden. Die Abnahme einer 2. Trockenblutkarte ist in diesem Fall aus medizinischer Sicht für den Lebenserhalt des Kindes nicht erforderlich. Diese Änderung zielt darauf ab, dass in lebensbedrohlichen Situationen die Laborärztin oder der Laborarzt unmittelbar die Eltern für die Veranlassung einer sofortige Abklärungsdiagnostik kontaktieren darf.

[1] Geburten in Deutschland - Statistisches Bundesamt (destatis.de)

Unter der Bezeichnung „auffälliger Befund“ werden i.R.d. erweiterten Neugeborenen-Screenings in der Kinder-RL folgende Befunde umfasst:

- Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach erster Trockenblutkarte sowie
- Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach zweiter Trockenblutkarte.
- Als positiver Screeningbefund wird im erweiterte Neugeborenen-Screening ein auffälliger Befund bezeichnet, der das abschließende Ergebnis des Screenings darstellt.
    - Dies ist der Befund nach zweiter Laboruntersuchung (2. Trockenblutkarte) sowie
    - der Befund nach ersten Laboruntersuchung (nach 1. Trockenblutkarte) für die Zielerkrankungen Sichelzellkrankheit und 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie gemäß § 17 Absatz 1 Nummer 15 und 16
    - oder wenn sich bereits i.R.d. ersten Laboruntersuchung (nach 1. Trockenblutkarte) ein hochgradiger Krankheitsverdacht ergibt.

In die Änderungen zum erweiterten Neugeborenen-Screening wurde eine allgemeine sprachliche Darstellung für die spezialisierten Einrichtungen mit pädiatrischen Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen oder Hämatologen sowie spezialisierten immunologischen oder neuromuskulären Einrichtungen aufgenommen. Mit dieser Beschlussfassung wird in der Kinder-RL die Begrifflichkeit ‚für die jeweilige Zielerkrankung spezialisierte pädiatrische Einrichtungen‘ verwendet. Darunter werden nunmehr alle medizinischen Fachrichtungen erfasst, die in die Abklärung der verschiedenen Zielkrankheiten einbezogen sind.

2.2.2 Regelungen zur Sicherstellung der zeitnahen Ergebnismitteilung und Konfirmationsdiagnostik

Im Abschnitt II Nummer 5b der GEKO-RL wird ausgeführt, dass sichergestellt sein muss, *„dass (…) auffällige Ergebnisse im Rahmen einer Konfirmationsdiagnostik abgeklärt werden können“. Und weiter „Ebenso müssen organisatorische Rahmenbedingungen inklusive personeller und sachlicher Ressourcen bereitgehalten werden, die die weitere Abklärung sicherstellen (Tracking), um das Ziel einer rechtzeitigen Behandlung, Vermeidung oder Vorbeugung der Erkrankung oder gesundheitlichen Störung zu erreichen.“ (Abschnitt III. Nummer 5 e) GEKO-RL)*

Es bedarf eines Konzeptes zur Ergebnismitteilung (Abschnitt II. Nummer 2 5. Bullet Point GEKO-RL).“

Im Ergebnis der Prüfung dieser Anforderungen der GEKO-RL wurden Anpassungen im Neugeborenen-Screening vorgenommen, die zum Ziel haben, die Sicherstellung der Durchführung des Neugeborenen-Screenings sowie insbesondere der schnellen Befundabklärung und Abklärungsdiagnostik zum Schutze der Gesundheit und Lebens des Neugeborenen weiter zu verbessern.

2.2.2.1 Verantwortlichkeiten

Die Regelungen wurden wie folgt angepasst:

Gemäß § 19 übernimmt der Leistungserbringer, der die Geburt verantwortlich geleitet hat, im Krankenhaus (sog. Einsender) oder in einigen Fällen die ärztliche Person in den Arztpraxen weiterhin folgende Aufgaben:

- elterlichen Aufklärung,
- Einholung der Einwilligung,
- Blutabnahme,
- Versand der Trockenblutkarte mit der

- Beauftragung einer Einrichtung mit der genetischen Analyse des Trockenbluts (hier: Labor).

Der Aufgabenbereich der Leistungserbringer im Krankenhaus umfasst die Veranlassung des Neugeborenen-Screenings.

Die Laborärztin oder der Laborarzt führt die genetische Analyse durch und übernimmt -soweit die Eltern vor der Durchführung des Screenings eine entsprechende Einwilligung schriftlich erklären- die Befundübermittlung an die Eltern bei auffälligen Befunden i.S. des § 22 Absatz 1 Kinder-RL. Konstellationen, in denen durch eine entsprechende Auslegung des GenDG von der Personenidentität der Laborärztin oder des Laborarztes abgewichen werden können, bleiben unberührt.

Bislang wird der Einsender bei Vorliegen eines Verdachts auf eine der Zielkrankheiten unterrichtet und – mit Ausnahme im Fall des Screenings auf Sichelzellkrankheit und 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie – zur Veranlassung der Entnahme einer Kontrollblutprobe aufgefordert. Der Einsender informiert daraufhin die Eltern. Bei pathologischen Befunden, im Sinne von Befunden, die eine Abklärungsdiagnostik erfordern, erfolgt eine unverzügliche Befundweitergabe von der Laborärztin oder vom Laborarzt an den Einsender, der dann die Eltern informiert. Im Falle der Nichterreichbarkeit des Einsenders ist die Laborärztin oder der Laborarzt berechtigt, den Befund unmittelbar den Eltern mitzuteilen. Die Mitteilung über den Einsender führte zu Verzögerungen in der Befundübermittlung an die Eltern.

In Zukunft soll die Laborärztin oder der Laborarzt bei einem auffälligen Befund direkt mit den Eltern für die schnellstmögliche weitere Abklärung und ggf. Therapieeinleitung kommunizieren. Ein auffälliger Befund kann in der Konsequenz bedeuten, dass eine zweite Trockenblutkarte abgenommen oder eine Abklärungsdiagnostik initiiert wird. Ein jeder auffällige Befund bedarf einer zeitnahen Abklärung - i.S. der Gesunderhaltung des Kindes und der Abwendung potentiell irreversibler Schäden. Durch die direkte Befundübermittlung durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern bleibt die Kenntnis von den sensiblen genetischen Daten weiterhin auf eine möglichst geringe Personenzahl begrenzt; sie wird gar reduziert und der Schutz der Gesundheit des Kindes wird gestärkt.

Eine Kontaktaufnahme der Laborärztin oder des Laborarztes mit dem Einsender ist in der Richtlinie nicht geregelt. Sie ist nicht grundsätzlich ausgeschlossen, bedarf aber aufgrund der wenn auch indirekten Befundmitteilung sowie der Verarbeitung personenbezogener Daten der Einwilligung der Personensorgeberechtigten.

Verbleibt das Neugeborene aus medizinischen Gründen im Krankenhaus, übermittelt die Laborärztin oder der Laborarzt den Eltern den Befund und leitet nach Einwilligung der Eltern den Befund an die behandelnde ärztliche Person im Krankenhaus weiter. Für die Sicherstellung einer fachkompetenten und zeitnahen Abklärungsdiagnostik werden Eltern und die behandelnde ärztliche Person über mögliche spezialisierte Einrichtungen informiert. Das soll die Eltern in dieser hochsensiblen Phase nach der Geburt entlasten.

Der G-BA schätzt die ärztliche Kompetenz im Labor sowohl in der medizinisch-fachlichen als auch empathisch-fürsorglichen Übermittlung der Befunde an die Eltern als hoch ein. Die Screeninglabore haben sich für die fachliche und qualitative Weiterentwicklung des Neugeborenen-Screenings zur Fachgesellschaft ‚Deutsche Gesellschaft Neugeborenen-Screening' (DGNS) zusammengeschlossen. In diesem Rahmen finden neben den Qualitätszirkeln u.a. jährliche Fachtagungen statt, zu denen Expertinnen und Experten insbesondere zu klinisch relevanten Themen vortragen. Somit wird das medizinische Personal im Labor vor Einführung neuer Zielerkrankungen befähigt, diese in das Neugeborenen-Screening zu integrieren. Auf den Internetseiten der DGNS[2] sind die Themenkomplexe

[2] https://www.screening-dgns.de/jahrestagungen.php

einsehbar, die insbesondere auch nach Einführung neuer Zielerkrankungen Vortragsthemen zur Qualitätsverbesserung umfassen. So wurden beispielsweise Umfrageergebnisse zum Thema „Positiver Screeningbefund: Ergebnisse einer Elternbefragung“ in Magdeburg 2008 vorgestellt und diskutiert.

Der Laborärztin oder dem Laborarzt soll es zukünftig möglich sein, nach Einwilligung durch die Eltern, die Weiterleitung des positiven Screeningbefundes auch an eine – nach elterlicher Wahl – spezialisierte Einrichtung vorzunehmen. Bei Nichterscheinen der Eltern mit dem Neugeborenen in der Einrichtung wird die Laborärztin oder der Laborarzt darüber von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung informiert; soweit die Eltern auch in diese Übermittlungswege nach Befundübermittlung durch die Laborärztin oder den Laborarzt eingewilligt haben. Durch eine wiederholte Kontaktaufnahme mit den Eltern soll die Sicherstellung der Abklärung und damit die Gesunderhaltung des Kindes erreicht werden.

Entsprechend der Festlegung der neuen Verantwortlichkeiten bestätigt das Labor dem Einsender den Eingang der Blutprobe. Der hier benannte Aufgabenbereich soll der Laborärztin oder dem Laborarzt zukünftig übertragen werden.

Ist ein Screeningbefund positiv, erfolgt eine Vorstellung der Eltern mit dem Neugeborenen bei einer ärztlichen Person in einer spezialisierten pädiatrischen Einrichtung. Das sind nächsterreichbare Einrichtungen mit pädiatrischen Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen oder Hämatologen sowie spezialisierte immunologische oder neuromuskuläre Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit. Diese, für die jeweilige Zielerkrankung spezialisierten Einrichtungen sind beispielsweise Stoffwechselambulanzen, auf Mukoviszidose spezialisierte Einrichtungen oder Universitätskliniken. Die ärztlichen Personen der spezialisierten Einrichtungen, die die Abklärungsdiagnostik durchführen, sollen zukünftig in den Screening-Algorithmus wie folgt eingebunden werden. Die Eltern sollen von einer spezialisierten Einrichtung – nach Befundweiterleitung durch die Laborärztin oder den Laborarzt - kontaktiert werden, um eine schnellstmögliche Abklärungsuntersuchung zu ermöglichen. In der spezialisierten Einrichtung werden die Abklärungsdiagnostik sowie eine entsprechende Therapieeinleitung vorgenommen. Bestätigt sich eine der Zielerkrankungen, wird eine genetische Beratung angeboten.

Zum Zwecke der Qualitätssicherung übermittelt die ärztliche Person in der spezialisierten Einrichtung – nach Einholung der elterlichen Einwilligung – den Befund der Abklärungsdiagnostik an das Labor, welches die Blutprobe untersucht hat. Dadurch ist insbesondere eine Anpassung der cut-off-Werte für die Laborverfahren möglich, wodurch die falsch-positiven Befunde verringert und gleichzeitig die Wiedereinbestellung von Eltern mit ihren Neugeborenen für mögliche Kontrolluntersuchungen weiter reduziert werden können. Dadurch kann eine mögliche elterliche Verunsicherung in dieser sensiblen Phase nach der Geburt verringert werden.

2.2.2.2 Sicherstellung der Kontrolluntersuchung und der Abklärung bei Kindern mit auffälligem Befund sowie der Abnahme eines Zweitscreenings

Für die Sicherstellung der Kontrolluntersuchung bei fehlendem Eingang der 2. Trockenblutkarte sollen die Labore nunmehr die Eltern kontaktieren, um auf die Notwendigkeit der Abnahme einer Kontrollkarte hinzuweisen. In gleicher Weise sollen die Eltern an die Abnahme eines Zweitscreenings erinnert werden, sofern kein termingerechter Eingang festgestellt wird. Im Falle einer Blutentnahme vor der 36. Lebensstunde sieht die Regelung ein Zweitscreening zwischen der 36. und 72. Lebensstunde vor. Bei sehr unreifen Neugeborenen (Geburt vor vollendeter 32. Schwangerschaftswoche) erfolgt ein abschließendes Zweitscreening in einem korrigierten Alter von 32 Schwangerschaftswochen.

Erscheinen Eltern nicht zum verabredeten Termin in der spezialisierten Einrichtung, wird die verantwortliche ärztliche Person im Labor seitens der Einrichtung darüber informiert.

Aufgrund dieser Rückmeldung werden die Eltern wiederholt vom Labor kontaktiert, um nochmals auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen. Um zu gewährleisten, dass alle, im Rahmen des Neugeborenen-Screenings auffällig getesteten Neugeborenen die Abklärungsdiagnostik in Anspruch nehmen, sollen die Labore die das Screening durchführen, auch die länderspezifischen Regelungen für das Erinnerungsmanagement berücksichtigen.

Entsprechende Regelungen zum Erinnerungsmanagement sind im § 22b aufgenommen worden.

Des Weiteren wird mit der nunmehr regelhaften Übermittlung des Abklärungsbefundes die Erwartung verbunden, dass eine Senkung der „lost to follow-up“ Rate[3] erreicht werden kann. Aus einer aktuellen Publikation zum erweiterten Neugeborenen-Screening in Deutschland (Daten aus den Jahren 2006-2018[4]) geht hervor, dass von 727 Kindern nicht bekannt ist, ob eine Abklärungsdiagnostik durchgeführt wurde.

Abbildung: Befundübermittlung - und -weiterleitung nach erfolgter Blutanalyse im Rahmen des Neugeborenen-Screenings

2.2.2.3 Regelungen zur Einwilligung der Eltern

Für die Übertragung der einzelnen Aufgabenbereiche bei der Durchführung des Neugeborenen-Screenings sowie für die weiteren Befundweitergaben, Kontaktaufnahmen und für das Erinnerungsmanagement bedarf es der Einwilligungen durch die Eltern. Die erste Einwilligung hat schriftlich gegenüber dem Leistungserbringer im Krankenhaus für die Veranlassung des Neugeborenen-Screenings zu erfolgen. Im Ausnahmefall wird diese durch die Hebamme für die Veranlassung des erweiterten Neugeborenen-Screenings eingeholt.

Die Einwilligung umfasst neben dem Umfang der genetischen Untersuchung und dem Umfang der an die Laborärztin oder den Laborarzt weiterzugebenden und zu verarbeitenden

[3] Deutsch: der Nachbeobachtung verloren gegangen
[4] https://www.aerzteblatt.de/archiv/217803#lit

personenbezogenen Daten künftig auch die Mitteilung des Befundes durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern.

Teil der Einwilligung ist ferner nunmehr auch die -wenn auch zu diesem Zeitpunkt erst einmal in Unkenntnis der Untersuchungsergebnisse- schriftliche Einwilligung der Eltern für den Fall eines auffälligen Befundes in

1. Die Beauftragung des Labors mit der Untersuchung der zweiten Trockenblutkarte, welches die erste Untersuchung vorgenommen hat,
2. die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus, falls sich das Kind im Krankenhaus befindet sowie
3. die Befundweitergabe an eine von den Eltern mit Befundübermittlung auswählbare spezialisierte Einrichtung und
4. die Kontaktaufnahme derselben mit den Eltern sowie
5. das Erinnerungsmanagement gemäß § 22b.

Für den Fall, dass Zweifel bestehen, dass der Teil der Einwilligung bereits vor Durchführung des Screenings durch die Eltern auch unter datenschutzrechtlichen Gesichtspunkten wirksam erteilt werden kann, wird neben der in § 16 Absatz 3 genannten Einwilligung in § 16 Absatz 4 die erforderliche (nochmalige) ausdrückliche Einwilligung zu einem späteren Zeitpunkt für diese Aspekte aus Gründen der Rechtsicherheit extra normiert. Entsprechend wurde auch ein Hinweis in der Elterninformation aufgenommen.

Das Labor kann die Eltern aufgrund dieser ersten Einwilligung im Falle eines auffälligen Befunds telefonisch kontaktieren. Nach Befundübermittlung durch das Labor an die Eltern sowie elterliche Wahl der spezialisierten Einrichtung erfolgt im gleichen Zuge die telefonische Einholung einer zweiten ausdrücklichen Einwilligung für die Kontaktaufnahme des Labors mit derselbigen und Befundweitergabe an diese, sowie der Kontaktaufnahme der spezialisierten Einrichtung mit den Eltern einschließlich des Erinnerungsmanagements. Hierbei genügt die ausdrückliche Einwilligung, weil auch die spezialisierte Einrichtung der arbeitsteiligen ärztlichen Behandlung im geschützten Raum der Schweigepflicht in einem organisatorischen Prozess der schnellstmöglichen Diagnostik hin zur Ermöglichung des unverzüglichen Behandlungsbeginns zum Schutz der Gesundheit des Neugeborenen zuzuordnen ist. Zudem liegt zu diesem Zeitpunkt bereits eine schriftliche Einwilligung in diese Vorgänge der Eltern, wenn auch abstrakt, vor. Es gelten insoweit die Vorgaben des Artikel 9 Absatz 2 lit. a) Datenschutz-Grundverordnung (DS-GVO). Des Weiteren bedarf es der Einholung einer dritten elterlichen Einwilligung (schriftlich oder in elektronischer Form) in die Weiterleitung des Abklärungsbefundes von der spezialisierten Einrichtung an das Labor zum Zwecke der Qualitätssicherung des Analyseverfahrens des jeweiligen Labors.

Ein möglicher Widerruf der Einwilligung erfolgt an die jeweilige Institution, die die Einwilligung eingeholt hat und erforderlichenfalls weiterleitet.

Hinsichtlich sämtlicher im Rahmen der Verfahrensschritte verarbeiteten personenbezogenen Daten sowie Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen gelten die Vorgaben des GenDG und der DS-GVO über die Vernichtung bzw. Löschung entsprechender Daten und Analysen.

2.2.3 Befundübermittlung und Probenversand

Ziel des Neugeborenenscreenings ist es, auffällige Befunde zeitnah zu kommunizieren, deshalb wurde in § 18 Absatz 6 geregelt, dass zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes nicht mehr als 72 Stunden liegen sollen. Innerhalb dieser 72 Stunden soll die Probe nach Abnahme getrocknet, versandt, transportiert, im Labor angenommen, untersucht, befundet und der Befund den Eltern mitgeteilt werden. In § 21

Absatz 5 wird geregelt, dass der Versand der Probe ab Probenabnahme innerhalb von 24 Stunden erfolgen soll. Anzustreben ist das Abschicken der Probe noch am Tag der Probenabnahme, dies ist jedoch bei einer Probenabnahme am Abend nicht möglich. Zeitverzögerungen beim Absenden z.B. indem Proben über mehrere Tage gesammelt werden sollen vermieden werden. Die individuelle Versandart ist vom Einsender, mit dem Ziel der Befundübermittlung innerhalb von 72 Stunden nach Probenabnahme, zu wählen.

Nach Eingang der Probe im Labor ist sicherzustellen, dass innerhalb von 24 Stunden die Laboruntersuchung durchgeführt und auffällige Befunde unverzüglich übermittelt werden.

2.2.4 Fachliche Prüfung, ob eine hohe Qualität mit den derzeitigen Regelungen in der Kinder-RL gewährleistet wir und ob es der Normierung weiterer Qualitätssicherungsvorgaben bedarf

Nach Abschnitt III. Nummer 6 GEKO-RL muss eine genetische Reihenuntersuchung einer kontinuierlichen Überprüfung der Struktur- und Prozessqualität unterliegen. Soweit dies möglich ist, sollte dabei auch die Ergebnisqualität berücksichtigt werden.

Die Qualität der Blutproben ist entscheidend für exakte Untersuchungsergebnisse. Die Leitlinie zum Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen, Endokrinopathien, schwere kombinierte Immundefekte (SCID) und Mukoviszidose (2020; AWMF Nr. 024/012)[5] erläutert ausführlich was für eine optimale Probenqualität beachtet werden muss. Dazu gehört die Lagerung der Testkarten, Vermeidung von Verunreinigungen der Blutprobe, richtiges Betropfen sowie gute Durchtrocknung der Trockenblutkarten vor dem Versand. Proben sollen nicht gesammelt werden, sondern möglichst noch am gleichen Tag versandt werden. Erneute Blutabnahmen aufgrund unzureichender Probenqualität sollen vermieden werden. Daher wird in § 26 Abs. 4 die Regelung aufgenommen, dass Einsender über Unregelmäßigkeiten beim Betropfen der Trockenblutkarten und Probenversand hingewiesen werden müssen.

Bei wiederholten Unregelmäßigkeiten sollen zeitnah mit dem Einsender weitere Maßnahmen vereinbart werden. Weitere Maßnahmen wären beispielsweise ein ausführliches Gespräch zur Erläuterung der Empfehlungen der oben genannten Leitlinie, gemeinsame Standards oder eine praktische Anleitung.

Aktuell werden Überprüfungsmöglichkeiten der Struktur- und Prozessqualität auf der Ebene der einzelnen Leistungserbringer durch die Abfassung von Qualitätsberichten ermöglicht, da gemäß § 26 Absatz 5 Kinder-RL die Angaben im Rahmen des Qualitätsberichts zu der untersuchten Anzahl der Proben, der pathologischen Fälle, der Endbefunde, der Recall-Raten, der Abnahme- und Versandzeiten und die Angaben zur Befundübermittlung auf die einzelne Ärztin oder den einzelnen Arzt zurückführbar sein müssen. Durch bestimmte Anforderungen an eine Genehmigung für die Laborleistung werden bestimmte Strukturparameter im Zeitpunkt der Genehmigungserteilung geprüft.

Seit 2011 übermitteln die Screeninglabore die Daten an die DGNS zur Erstellung des nationalen Screeningreports. Sie stellen der DGNS freiwillig mehr differenzierte kumulative Daten und pseudonymisierte Einzeldatensätze zur Verfügung, als die in der Kinder-RL geforderten Angaben. Für die Verbesserung der Qualitätssicherung des Neugeborenen-Screenings ist eine einheitliche Datenübermittlung über alle am Screening beteiligten Labore Voraussetzung für einen aussagekräftigen Qualitätsbericht. Im Ergebnis der Beratungen sieht der G-BA in seinen Regelungen eine weitergehende Differenzierung der QS-Parameter vor sowie notwendige Definitionen. Diese Änderungen bilden eine verbesserte Grundlage für die Überprüfung der Einhaltung der Qualität. Mit dieser Beschlussfassung werden weitere Qualitätsparameter in die Kinder-RL aufgenommen, um die Prozess- sowie Ergebnisqualität

5 024-012_SCD-SMA_2022_02_08 (awmf.org)

bestmöglich abzubilden. Neben den Angaben zum Labor, insbesondere zu den eingesetzten Analyseverfahren, zur Qualität der Filterpapierkarten, zu Grenzwerten und Zielparametern werden differenzierte Daten zu den Prozesszeiten, den Gesamtzahlen, den Recall-Raten, den Screeningbefunden sowie zu falsch-negativen Befunde erfasst.

Ziel des Neugeborenen-Screenings ist es im Sinne der sekundären Prävention durch eine möglichst frühzeitige Behandlung, die eine Medikamentengabe oder andere Präventivmaßnahmen umfassen kann, die Ausprägung von Symptomen der Erkrankung zu verhindern. Daher ist bei Hinweisen aus der Versorgung, dass der Behandlungsbeginn häufig erst verspätet erfolgt, eine anlassbezogene Evaluation erforderlich. So können systematisch Daten zum Behandlungsbeginn erhoben und die Ergebnisqualität zuverlässig bewertet werden.

Diese patientenanonymisierten Daten werden zukünftig auf der Grundlage der Kinder-RL für die Erstellung eines Screeningreports von den Laboren an die unabhängige wissenschaftliche Institution übermittelt.

Um die Befundübermittlung an die Eltern innerhalb von 72 Stunden zu ermöglichen, wurden zeitliche Präzisierungen mit dem Ziel vorgenommen, eine medizinisch erforderliche Abklärung und ggf. Therapieeinleitung zeitnah an das Screening anzuschließen. So hat der Leistungserbringer, der das Screening veranlasst dafür Sorge zu tragen, dass die Blutprobe nach Probenabnahme innerhalb von 24 Stunden an das Labor versandt wird.

Der G-BA ist fortwährend gehalten, den Stand der medizinischen Erkenntnisse zu wahren und zu prüfen, sodass auch die Analyseverfahren für das Neugeborenen-Screening diese Standards erfüllen müssen. Die in Abschnitt III. Nummer 4 GEKO-RL normierte Vorgaben wurden aus fachlicher Sicht mit Blick auf deren Einhaltung überprüft. So wird für die Zielerkrankung Adrenogenitales Syndrom zur Verbesserung der Ergebnisqualität ein 2nd-tier Analyseverfahren eingeführt. Des Weiteren können für die laborinterne Validierung der Analyseverfahren (Überprüfung von Grenzwerten) zukünftig Daten der Abklärungsdiagnostik mitverwendet werden. Beide Änderungen führen zur Verringerung der Recall-Raten. Dadurch werden nicht notwendige Wiedereinbestellungen von Eltern mit ihren Neugeborenen in dieser sensiblen Zeit kurz nach der Geburt reduziert und damit eine unnötige Beunruhigung vermieden.

2.2.5 Angemessene Rück- und Informationsmöglichkeit bei einer qualifizierten ärztlichen Person

Abschnitt III. Nummer 5d GEKO-RL besagt, dass bei der genetischen Reihenuntersuchung während des gesamten Ablaufs eine angemessene Informations- und Rückfragemöglichkeit bei einer dafür qualifizierten ärztlichen Person zu gewährleisten ist.

Bislang sind bereits die Kontaktdaten des Labors, welches die Blutprobe analysiert, im Untersuchungsheft für Kinder vom Einsender zu dokumentieren. Einen Hinweis zu möglichen Kontaktdaten wurde in die Elterninformation zum Screening aufgenommen. Des Weiteren werden bei einem positiven Screeningbefund einwilligungsbasiert die Kontaktdaten und der Befund der ausgewählten spezialisierten Einrichtung von der Laborärztin oder vom Laborarzt an die Eltern übermittelt. Die spezialisierte Einrichtung wird die Eltern für eine zeitnahe Terminierung der Abklärungsdiagnostik kontaktieren.

Des Weiteren wird in einer Abbildung in der Elterninformation der Ablauf, die daran beteiligten Institutionen sowie die jeweilige Rückfragemöglichkeit dargestellt. Somit wird eine angemessene Rück- und Informationsmöglichkeit bei einer qualifizierten ärztlichen Person ermöglicht.

2.2.6 Umsetzung der Anforderungen an die Evaluation

Die GEKO-RL regelt in Abschnitt III. Nummer 7, dass nach Einführung oder erheblicher Änderung einer genetischen Reihenuntersuchung eine Evaluation der Wirksamkeit hinsichtlich Morbidität und Mortalität auf Grund der betreffenden Zielkrankheit und genetischen Eigenschaft nach einem angemessenen Zeitraum vorzusehen ist, um die genetischen Reihenuntersuchungen ggf. zu optimieren bzw. gar zu beenden. Die Ergebnisse sind öffentlich zugänglich zu machen.

Der G-BA beauftragt eine unabhängige wissenschaftliche Institution mit der Erstellung eines jährlichen Screeningreports. Als Grundlage für die regelmäßige Überprüfung des Neugeborenen-Screenings dienen die in der Kinder-RL definierten Daten für die Erhebung der Qualitätssicherung. Nach Einführung neuer Zielkrankheiten in das erweiterte Neugeborenen-Screening werden die entsprechenden Daten einheitlich erhoben, ausgewertet und im Screeningreport dargestellt. Ergeben sich aus dem jährlichen Screeningreport Evaluationsfragestellungen so prüft der G-BA die Möglichkeit einer anlassbezogenen Evaluation. Die Durchführung einer anlassbezogenen Evaluation wird an eine dafür qualifizierte unabhängige wissenschaftliche Institution vergeben. Die Evaluationsberichte werden auf der Internetseite des G-BA veröffentlicht. Die Empfehlungen dieser Abschlussberichte bilden eine Grundlage, einen Anpassungsbedarf der Regelungen zu prüfen.

2.2.7 Regelung über die Veröffentlichung der Qualitätsberichte der Labore und ggf. Erweiterung der Daten im Qualitätsbericht.

Laut Abschnitt III. Nummer 6c der GEKO-RL sind Qualitätsberichte regelmäßig zu erstellen und öffentlich zugänglich zu machen, wobei diese als Grundlage für eine Optimierung der Abläufe dienen sollen.

Auf der Grundlage eines jährlichen Screeningreports, der auf der Internetseite des G-BA veröffentlicht wird, soll eine regelmäßige Überprüfung hinsichtlich der Struktur- und Prozessqualität vorgenommen werden. Die Daten für die Erhebung der QS-Parameter wurden vom G-BA weiter differenziert und definiert (vgl. Abschnitt 2.2.2). Zum Zwecke der einheitlichen Dokumentation soll eine unabhängige wissenschaftliche Institution, die die Datenauswertung für den G-BA durchführt, eine detaillierte Vorlage (i.S. einer Eingabemaske für die zu übermittelnden Daten) den Laboren für die Datenübermittlung zur Verfügung stellen. Der jährliche Screeningreport enthält die Daten aus dem vorletzten Jahr.

2.2.8 Änderung des Mitteilungswegs für das Mukoviszidose-Screening

Sofern es geboten erscheint, werden das erweiterte Neugeborenen-Screening und das Mukoviszidose-Screening einheitlich geregelt. Begründet wird dies damit, dass rund 98 % der Frauen sich für eine Geburt im Krankenhaus entscheiden. In Deutschland werden ca. 750.000 Kinder pro Jahr geboren[6], entsprechend sind es 15.000 Geburten außerhalb einer Klinik. Bei 150 bis 200 aller Neugeborenen wird die Erkrankung Mukoviszidose diagnostiziert[7]. Die Inzidenz liegt in Deutschland bei 1:3.300 bis 1:4.800 Neugeborenen[8]. Im Screeningreport der DGNS wurden 2020 146 Kinder mit Mukoviszidose sicher diagnostiziert[9]. Das Screening auf Mukoviszidose erfolgt in der Regel zum selben Zeitpunkt und aus derselben Blutprobe wie das erweiterte Neugeborenen-Screening. Daraus leitet sich ab, dass bei ca. 2 % der Geburten eine separate Blutabnahme für das Mukoviszidose-Screening im Rahmen der Früherkennungsuntersuchung U2 in einer Kinder- und Jugendarztpraxis erfolgen kann.

[6] Geburten in Deutschland - Statistisches Bundesamt (destatis.de)
[7] Mukoviszidose – Was Eltern darüber wissen sollten — Patienten-Information.de
[8] Mukoviszidose (aerzteblatt.de)
[9] DGNS-Screeningreport-d_2020.pdf (screening-dgns.de)

(Vergleiche hierzu auch die Ausführungen in Abschnitt 2.1 zum Medizinischen Hintergrund) Daraus kann geschlossen werden, dass in 98 % des Neugeborenen-Screenings die Befundübermittlung von der Laborärztin oder vom Laborarzt direkt an die Eltern erfolgen wird, was auch die Übermittlung eines auffälligen Befunds auf Mukoviszidose einschließt. In nur 2 % der Fälle, was ca. 3-4 Neugeborene pro Jahr betrifft, würde ein separater Mitteilungsweg – vom Laborarzt über die einsendende Ärztin oder den einsendenden Arzt entstehen. Da dieser separate Mitteilungsweg dann nicht mehr der regelhaften Praxis entsprechen würde, wird ein erhöhtes Risiko darin gesehen, dass auffällige Befunde zu spät oder auch gar nicht übermittelt werden, wodurch die Gesunderhaltung des Kindes mit einem auffälligen Befund für Mukoviszidose gefährdet ist. Des Weiteren wird mit der Änderung des Mitteilungswegs die Erwartung verbunden, dass eine Senkung der „lost to follow-up“ Rate[10] erreicht wird. Aus einer aktuellen Publikation[11] zu Daten zum Mukoviszidose-Screening in Deutschland geht hervor, dass seit dem Jahr 2019 von 475 auffälligen Screeningbefunden, in 29 Fällen keine Abklärungsdiagnostik stattgefunden hat. Dies entspricht einer „lost-to-follow-up“-Rate von 6,1 %. Ein Grund dafür kann sein, dass die abklärenden Einrichtungen bislang auf freiwilliger Basis die Abklärungsbefunde an die Screeninglabore gemeldet haben.

3. Stellungnahmeverfahren

3.1 Stellungnahmeverfahren nach § 91 Absatz 5, 5a SGB V sowie nach § 92 Absatz 7d SGB V

Der zuständige Unterausschuss Methodenbewertung hat am 26. Oktober 2023 die Einleitung des Stellungnahmeverfahrens gemäß § 91 Absatz 5, 5a und § 92 Absatz 7d SGB V beschlossen. Am 27. Oktober 2023 wurde das Stellungnahmeverfahren mit einer Frist bis zum 24. November 2023 eingeleitet.

Stellungnahme der Bundesärztekammer gemäß § 91 Absatz 5 SGB V

Die Bundesärztekammer hat mit Schreiben vom 24. November 2023 mitgeteilt, dass auf die Abgabe einer schriftlichen Stellungnahme verzichtet wird.

Stellungnahme der Bundeszahnärztekammer gemäß § 91 Absatz 5 SGB V

Die Bundeszahnärztekammer hat mit Schreiben vom 22. November 2023 mitgeteilt, dass die Bundeszahnärztekammer keine Stellungnahme abgibt, da die zahnärztliche Berufsausübung von den geplanten Änderungen nicht betroffen ist.

Stellungnahme des Bundesbeauftragten für den Datenschutz und die Informationsfreiheit gemäß § 91 Absatz 5a SGB V

Der Bundesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit hat am 24. November 2023 eine Stellungnahme abgegeben.

Stellungnahmen gemäß § 92 Absatz 7d SGB V

Die Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie hat am 4. November 2023 eine Stellungnahme abgegeben.

Die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenenscreening hat am 23. November 2023 eine Stellungnahme abgegeben.

Die Deutsche Gesellschaft für Kinder- & Jugendmedizin hat am 24. November 2023 eine Stellungnahme abgegeben.

[10] Deutsch: Der Nachbeobachtung verloren gegangen
[11] s00103-023-03778-1.pdf (springer.com)

Die Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie & Laboratoriumsmedizin hat am 24. November 2023 eine Stellungnahme abgegeben.

Die nachfolgend einschlägigen wissenschaftlichen Fachgesellschaft wurden über ihr Stellungnahmerecht mit Schreiben vom 27. Oktober 2023 informiert, haben aber keine Stellungnahme abgegeben:

- Deutsche Gesellschaft für Allgemein- & Familienmedizin
- Deutsche Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- & Stoffwechselkrankheiten
- Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie & Geburtshilfe
- Deutsche Gesellschaft für Hebammenwissenschaft
- Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie & -diabetologie
- Gesellschaft für Neonatologie & Pädiatrische Intensivmedizin
- Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie & Hämatologie
- Gesellschaft für Pädiatrische Pneumologie
- Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie & Jugendmedizin

Die nachfolgend wissenschaftlichen Fachgesellschaften wurden von der Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Fachgesellschaften zusätzlich ausgewählt:

- Deutsche Gesellschaft für Perinatale Medizin
- Deutsche Gesellschaft für Humangenetik

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik hat am 22. November 2023 eine Stellungnahme abgegeben.

Würdigung der Stellungnahmen

Zur Würdigung der schriftlichen Stellungnahmen wird auf das Kapitel C der Zusammenfassenden Dokumentation verwiesen.

Die mündlichen Stellungnahmen enthielten keine neuen Hinweise oder Vorschläge, die nicht bereits Gegenstand der schriftlichen Stellungnahmen waren. Somit ergab sich aus den mündlichen Stellungnahmen für den Beschlussentwurf kein Änderungsbedarf.

3.2 Stellungnahmeverfahren nach § 16 Absatz 2 des Gendiagnostikgesetzes

Vor dem Hintergrund, dass bei diesem Verfahren u. a. das Anwendungskonzept für die Durchführung der genetischen Untersuchung geändert werden soll, ist gemäß § 16 Absatz 2 GenDG die Stellungnahme der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) in die Entscheidung einzubeziehen.

Gemäß dem Beschluss des UA MB vom 26. Oktober 2023 wurde der GEKO Gelegenheit zur Abgabe einer vorläufigen, schriftlichen Stellungnahme zur Änderung der Kinder-RL gegeben. Der GEKO wurden mit Schreiben vom 27. Oktober 2023 die entsprechenden Beschlussunterlagen übermittelt.

Die GEKO hat mit Schreiben vom 24. November 2023 Hinweise zum Beschlussentwurf übersandt und darauf aufmerksam gemacht, dass diese noch nicht die Stellungnahme der GEKO nach § 16 Absatz 2 GenDG darstellt.

Zur Würdigung der Hinweise wird auf das Kapitel C der Zusammenfassenden Dokumentation verwiesen.

Der G-BA hat nach der Beschlussfassung vom 21. März 2024 die entsprechenden Beschlussunterlagen der GEKO zur Einholung der Stellungnahme nach § 16 Absatz 2 GenDG übersandt.

Die GEKO hat mit Schreiben vom 23. April 2024 die Stellungnahme nach § 16 Absatz 2 GenDG übermittelt. Die GEKO befürwortet den ihr am 21. März 2024 vorgelegten Beschluss über die Änderung der Kinder-RL. Zudem enthält die Stellungnahme Hinweise, die bereits im Vorfeld – aufgrund der Einbeziehung der GEKO in das gesetzliche Stellungnahmeverfahren des G-BA – von den Gremien beraten und gewürdigt wurden.

4. Bürokratiekostenermittlung

Durch den vorliegenden Beschluss entstehen keine neuen Informationspflichten für Leistungserbringerinnen und Leistungserbringer im Sinne von Anlage II zum 1. Kapitel VerfO.

Gemäß § 21 Absatz 7 hat das Labor dem Einsender den Eingang der Blutprobe in Form der Filterpapierkarte zu bestätigen. Es ist davon auszugehen, dass seitens der Labore diese Empfangsbestätigung ohnehin regelhaft automatisiert erfolgt und insofern kein zusätzlicher bürokratischer Aufwand entsteht.

Laborärztinnen und Laborärzte haben gemäß § 26 bzw. § 40 die Ergebnisse der Abklärungsdiagnostik in Fällen positiver Befunde im zweiten Quartal des Jahres für die Erstellung eines Qualitätsberichts zusammenzutragen. Diese Berichtspflicht besteht unverändert fort. Die Ergänzung in § 26 Absatz 6 bzw. § 40 Absatz 1 konkretisiert und benennt die hinsichtlich des erweiterten Neugeborenen-Screenings und des Screenings auf Mukoviszidose zu übermittelnden Angaben. Es ist davon auszugehen, dass für die strukturierte Datensammlung und -übermittlung (mittels etabliertem Erhebungsinstrument) der 27 Datenfelder im Rahmen des erweiterten Neugeborenen-Screenings und 21 Datenfelder im Rahmen des Screenings auf Mukoviszidose ein zeitlicher Aufwand von etwa 15 Minuten bei durchschnittlichem Qualifikationsniveau (33,90 Euro/h) erforderlich ist. Aufgrund der geringen Anzahl an Normadressaten (bundesweit führen derzeit 13 Labore Leistungen des erweiterten Neugeborenen-Screenings und des Screenings auf Mukoviszidose durch[12]) wird an dieser Stelle auf eine detaillierte Ausweisung der bislang entstehenden Bürokratiekosten verzichtet.

5. Verfahrensablauf

Datum	Gremium	Beratungsgegenstand/Verfahrensschritt
16.07.2020		Inkrafttreten der revidierten Fassung der Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 GenDG
26.11.2020	UA MB	Austausch zum weiteren Vorgehen

[12] Vgl. hierzu Nationaler Screeningreport Deutschland 2020 der Deutsche Gesellschaft für Neugeborenenscreening e.V. (DGNS). November 2022. URL: https://www.screening-dgns.de/Pdf/Screeningreports/DGNS-Screeningreport-d_2020.pdf (Zugriff: 12.02.2024)

25.02.2021	UA MB	Empfehlung an das Plenum zur Einleitung der Beratungen, Beauftragung AG mit Durchführung Expertenanhörung
18.03.2021	Plenum	Beschluss zur Einleitung des Beratungsverfahrens und Bekanntmachung Beratungsthema
26.10.2023	UA MB	Vorlage der Beschlussempfehlung, Festlegung der am Stellungnahmeverfahren zu beteiligenden Fachgesellschaften und Einleitung des Stellungnahmeverfahrens gemäß §§ 91 Absatz 5 sowie 92 Absatz 7d SGB V
14.12.2023	UA MB	Mündliche Anhörung
22.02.2024	UA MB	Würdigung der schriftlichen und mündlichen Stellungnahmen, Abschluss der vorbereitenden Beratungen, Beschlussempfehlung
21.03.2024	Plenum	Beschlussfassung
23.04.2024		Eingang Stellungnahme GEKO nach § 16 Absatz 2 GenDG
15.05.2024		Mitteilung des Ergebnisses der gemäß § 94 Absatz 1 SGB V erforderlichen Prüfung des Bundesministeriums für Gesundheit

6. Fazit

Der G-BA nimmt nach Prüfung eines Anpassungsbedarfs aufgrund der revidierten Fassung der Richtlinie für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 GenDG der GEKO zum Stand: 26.06.2020 Änderungen der Regelungen zum erweiterten Neugeborenen-Screening und zum Mukoviszidose-Screening vor. Regelungen zur Sicherstellung der Konfirmationsdiagnostik und Ergebnismitteilung, Normierung weiterer Qualitätssicherungsvorgaben, angemessene Rückfrage- und Informationsmöglichkeit bei einer qualifizierten ärztlichen Person sowie Anforderungen an die Evaluation umfassen die Änderungen zum erweiterten Neugeborenen-Screening und zum Mukoviszidose-Screening in der Kinder-RL.

Berlin, den 21. März 2024

Gemeinsamer Bundesausschuss
gemäß § 91 SGB V
Der Vorsitzende

Prof. Hecken