

# **Richtlinien**

**des Bundesausschusses  
der Ärzte und Krankenkassen**

**über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern  
bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres  
(„Kinder-Richtlinien“)**

in der Fassung vom 26. April 1976  
(veröffentlicht als Beilage Nr. 28 zum Bundesanzeiger Nr. 214  
vom 11. November 1976)

zuletzt geändert am 16. Dezember 2010  
veröffentlicht im Bundesanzeiger 2011; Nr. 40: S. 1013  
in Kraft getreten am 12. März 2011

*Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.*

Die vom Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen gemäß § 26 Abs. 2 i. V. m. § 92 Abs. 1 und 4 des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (SGB V) beschlossenen Richtlinien bestimmen das Nähere über die den gesetzlichen Erfordernissen des § 26 SGB V entsprechenden ärztlichen Maßnahmen zur Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres.

## A. Allgemeines

1. Die nach diesen Richtlinien durchzuführenden ärztlichen Maßnahmen bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres dienen der Früherkennung von Krankheiten, die eine normale körperliche oder geistige Entwicklung des Kindes in nicht geringfügigem Maße gefährden. Ärztliche Maßnahmen haben sich daher zu richten auf:

### **Störungen in der Neugeborenenperiode**

- 01 Früh-, Mangelgeburt, Übertragung
- 02 Asphyxie
- 03 Schwere Hyperbilirubinämie
- 04 Andere, die Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährdende Störungen in der Neugeborenenperiode (z. B. Krämpfe, Sepsis, andere intrauterin/perinatal erworbene Infektionen)

### **Angeborene Stoffwechsel-Störungen**

- 05 Mukoviszidose
- 06 Phenylketonurie
- 07 Andere, die Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährdende angeborene Stoffwechselstörungen (z. B. Galaktosämie)

### **Endokrine Störungen, Vitaminosen**

- 08 Hypo- oder Hypervitaminosen (z. B. Rachitis, D-Hypervitaminose)
- 09 Diabetes mellitus des Kindes
- 10 Hypothyreose

- 11 Andere, die Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährdende endokrine Störungen (z. B. AGS)
- 12 Blutkrankheiten (z. B. Hämophilien, Antikörpermangelsyndrome)

### **Entwicklungs- und Verhaltensstörungen**

- 13 Somatische Entwicklungsstörungen (z. B. Dystrophie, Minderwuchs, Fettsucht)
- 14 Kognitiver Entwicklungsrückstand
- 15 Störungen der emotionellen oder sozialen Entwicklung (z. B. Verhaltensstörungen)
- 16 Störungen der motorischen Entwicklung oder andere, die Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährdende funktionelle Störungen

### **Nervensystem**

- 17 Cerebrale Bewegungsstörungen (zentrale Tonus- und Koordinationsstörungen, Cerebralparesen)
- 18 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (z. B. Spina bifida und Hydrocephalus)
- 19 Anfallsleiden
- 20 Andere, die Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährdende Erkrankungen des Nervensystems (z. B. neuromuskuläre Erkrankungen, periphere Lähmungen)

### **Sinnesorgane**

- 21 Hochgradige Sehbehinderung, Blindheit
- 22 Schielkrankheit
- 23 Andere, die Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährdende Fehlbildungen oder Erkrankungen der Augen
- 24 Hochgradige Hörbehinderung, Gehörlosigkeit
- 25 Andere, die Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährdende Fehlbildungen oder Erkrankungen der Ohren

- 26 **Sprachstörungen oder Sprechstörungen**  
z. B. verzögerte Sprachentwicklung, Artikulationsstörungen,  
Stottern
- 27 **Zähne, Kiefer, Mundhöhle**  
Fehlbildungen oder Erkrankungen
- 28 **Herz/Kreislauf**  
Fehlbildungen oder Erkrankungen des Herzens oder der  
herznahen Gefäße
- 29 **Atmungsorgane**  
Fehlbildungen oder Erkrankungen
- 30 **Verdauungsorgane**  
Fehlbildungen oder Erkrankungen
- 31 **Nieren und Harnwege**  
Fehlbildungen oder Erkrankungen
- 32 **Geschlechtsorgane**  
Fehlbildungen oder Erkrankungen

#### **Skelett und Muskulatur**

- 33 Hüftgelenksanomalien
- 34 Andere, die Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährdende  
Fehlbildungen oder Erkrankungen des Skelettsystems
- 35 Myopathien (z. B. progressive Muskeldystrophie)
- 36 **Haut**  
Fehlbildungen oder Erkrankungen
- 37 **Multiple Fehlbildungen, einschließlich chromosomaler  
Aberrationen**  
(z. B. Down-Syndrom)

Die laufenden Nummern dieser Aufstellung sind zugleich die Kennziffer  
nach Abschnitt C Abs. 3.

2. Die Maßnahmen sollen mögliche Gefahren für die Gesundheit der  
Kinder dadurch abwenden, dass aufgefundene Verdachtsfälle  
eingehend diagnostiziert und erforderlichenfalls rechtzeitig  
behandelt werden können.

3. Es werden die Untersuchungen durchgeführt, die im Abschnitt B festgelegt und im Untersuchungsheft für Kinder (Anlage)\* aufgeführt sind. Dabei sollen die in Abschnitt C aufgestellten Richtlinien über Aufzeichnungen und Dokumentation beachtet werden. Neugeborene haben zusätzlich Anspruch auf ein erweitertes Neugeborenen-Screening nach Maßgabe der Anlage 2 der Richtlinien und auf eine Früherkennungsuntersuchung von Hörstörungen nach Maßgabe der Anlage 6 der Richtlinien.
4. Ergeben diese Untersuchungen das Vorliegen oder den Verdacht auf das Vorliegen einer Krankheit, so soll der Arzt dafür Sorge tragen, dass diese Fälle im Rahmen der Krankenbehandlung einer weitergehenden, gezielten Diagnostik und ggf. Therapie zugeführt werden.  
Bei erkennbaren Zeichen einer Kindesvernachlässigung oder -misshandlung hat der untersuchende Arzt die notwendigen Schritte einzuleiten.
5. Untersuchungen nach diesen Richtlinien sollen diejenigen Ärzte durchführen, 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.
6. Die bei diesen Maßnahmen mitwirkenden Ärzte haben darauf hinzuwirken, dass für sie tätig werdende Vertreter diese Richtlinien kennen und beachten.

## **B. Untersuchungen**

Die Früherkennungsmaßnahmen bei Kindern in den ersten sechs Lebensjahren umfassen insgesamt zehn Untersuchungen gemäß den im Untersuchungsheft für Kinder gegebenen Hinweisen, das erweiterte Neugeborenen-Screening nach Anlage 2 und die Früherkennungsuntersuchung von Hörstörungen bei Neugeborenen nach Anlage 6. Die Untersuchungen können nur in den jeweils angegebenen Zeiträumen unter Berücksichtigung folgender Toleranzgrenzen in Anspruch genommen werden:

Untersuchungsstufe		Toleranzgrenze	
U 2	3. – 10. Lebenstag	U 2	3. – 14. Lebenstag
U 3	4. – 5. Lebenswoche	U 3	3. – 8. Lebenswoche
U 4	3. – 4. Lebensmonat	U 4	2. – 4 ½ . Lebensmonat
U 5	6. – 7. Lebensmonat	U 5	5. – 8. Lebensmonat
U 6	10. – 12. Lebensmonat	U 6	9. – 14. Lebensmonat

\* Wurde in die vorl. Rechtsquellensammlung nicht aufgenommen

U 7	21. – 24. Lebensmonat	U 7	20. – 27. Lebensmonat
U7a	34. – 36. Lebensmonat	U7a	33. – 38. Lebensmonat
U 8	46. – 48. Lebensmonat	U 8	43. – 50. Lebensmonat
U 9	60. – 64. Lebensmonat		58. – 66. Lebensmonat

## U1 Neugeborenen-Erstuntersuchung

Die erste Untersuchung soll unmittelbar nach der Geburt vorgenommen werden. Ist ein Arzt nicht anwesend, soll die Hebamme diese Untersuchung durchführen. Diese Untersuchung hat im Wesentlichen zum Ziel, lebensbedrohliche Zustände zu erkennen und augenfällige Schäden festzustellen, ggf. notwendige Sofortmaßnahmen einzuleiten. Dabei ist auf Kolorit, Atmung, Tonus, Reflexe beim Absaugen, Herzschläge, den Asphyxie-Index, auf Gelbsucht, Ödeme, die Reife sowie auf sofort behandlungsbedürftige Missbildungen des Neugeborenen zu achten, insbesondere nach Risikoschwangerschaft (Risikokinder).

## U2 Neugeborenen-Untersuchung vom 3. bis 10. Lebenstag

Erhebung der Vorgeschichte  
 Atemstillstand oder Krämpfe  
 Schwierigkeiten beim Trinken, Schluckstörungen  
 Guthrie-Test durchgeführt  
 Rachitis/Fluoridprophylaxe besprochen

### Verdachtsdiagnosen der letzten Früherkennungsuntersuchung

#### Eingehende Untersuchungen

Körpermaße  
 Reifezeichen  
 Haut  
 Brustorgane  
 Bauchorgane  
 Geschlechtsorgane  
 Skelettsystem  
 Sinnesorgane  
 Motorik und Nervensystem

## U3 Untersuchung in der 4. bis 5. Lebenswoche

Erhebung der Vorgeschichte  
 Krampfanfälle  
 Schwierigkeiten beim Trinken, Schluckstörungen  
 abnorme Stühle  
 schreit schrill oder kraftlos  
 Reaktion auf laute Geräusche fehlt

keine altersgemäße Ernährung  
Rachitis/Fluoridprophylaxe nicht eingeleitet  
Eltern unzufrieden mit Entwicklung und Verhalten des Kindes

Verdachtsdiagnosen der letzten Früherkennungsuntersuchung

Eingehende Untersuchungen

Körpermaße  
Haut  
Brustorgane  
Bauchorgane  
Geschlechtsorgane  
Skelettsystem  
Sinnesorgane  
Motorik und Nervensystem

Screening auf Hüftgelenkdysplasie und -luxation  
(Sonographische Untersuchung der Hüftgelenke nach Maßgabe  
der in der Anlage 3 dieser Richtlinien angegebenen Durchfüh-  
rungsempfehlungen)

Ernährungshinweise im Hinblick auf Mundgesundheit

U4 Untersuchung im 3. bis 4. Lebensmonat

Erhebung der Vorgeschichte

Krampfanfälle  
Schwierigkeiten beim Trinken und Füttern  
Erbrechen, Schluckstörungen  
abnorme Stühle  
reaktives Lächeln fehlt  
Kopfbewegung zur Schallquelle fehlt  
Zusammenführen der Hände in der Mittellinie fehlt  
keine altersgemäße Ernährung  
Rachitis/Fluoridprophylaxe nicht fortgeführt  
Eltern unzufrieden mit Entwicklung und Verhalten des Kindes  
seit der letzten Früherkennungsuntersuchung entwicklungs-  
gefährdende Erkrankung oder Operation

Verdachtsdiagnose der letzten Früherkennungsuntersuchung

Eingehende Untersuchungen

Körpermaße  
Haut  
Brustorgane  
Bauchorgane  
Geschlechtsorgane  
Skelettsystem  
Sinnesorgane  
Motorik und Nervensystem

## U5 Untersuchung im 6. bis 7 Lebensmonat

### Erhebung der Vorgeschichte

- Krampfanfälle
- Schwierigkeiten beim Trinken und Füttern
- Erbrechen, Schluckstörungen
- abnorme Stühle
- Blickkontakt fehlt
- stimmhaftes Lachen fehlt
- Reaktion auf Klingel/Telefon/Zuruf der Eltern fehlt
- Interesse für angebotenes Spielzeug fehlt
- aktives Drehen von Rücken- in Seiten- oder Bauchlage fehlt
- keine altersgemäße Ernährung
- Rachitis/Fluoridprophylaxe nicht fortgeführt
- Eltern unzufrieden mit Entwicklung und Verhalten des Kindes seit der letzten Früherkennungsuntersuchung
- entwicklungsgefährdende Erkrankung oder Operation

### Verdachtsdiagnosen der letzten Früherkennungsuntersuchung

### Eingehende Untersuchungen

- Körpermaße
- Haut
- Brustorgane
- Bauchorgane
- Geschlechtsorgane
- Skelettsystem
- Sinnesorgane
- Motorik und Nervensystem

### Hinweise zu Mundhygiene und zahnschonender Ernährung

## U6 Untersuchung im 10. bis 12. Lebensmonat

### Erhebung der Vorgeschichte

- Krampfanfälle
- Schwierigkeiten beim Trinken und Essen
- Erbrechen, Schluckstörungen
- abnorme Stühle
- Miktionsstörungen
- gehäufte Infektionen
- Blickkontakt fehlt
- verzögerte Sprachentwicklung (keine Silbenverdoppelung wie "dada")
- Reaktion auf leise Geräusche fehlt
- Stereotypien (z. B. rhythmisches Kopfwackeln)
- keine altersgemäße Ernährung
- Rachitis/Fluoridprophylaxe nicht fortgeführt
- Eltern unzufrieden mit Entwicklung und Verhalten des Kindes seit der letzten Früherkennungsuntersuchung
- entwicklungsgefährdende Erkrankung oder Operation



## Verdachtsdiagnosen der letzten Früherkennungsuntersuchung

### Eingehende Untersuchungen

- Körpermaße
- Haut
- Brustorgane
- Bauchorgane
- Geschlechtsorgane
- Skelettsystem
- Sinnesorgane
- Motorik und Nervensystem

### Hinweise zur Zahnpflege

## U7 Untersuchung im 21. bis 24. Lebensmonat

### Erhebung der Vorgeschichte

- Krampfanfälle
- Schwierigkeiten beim Trinken und Essen
- Erbrechen, Schluckstörungen
- abnorme Stühle
- Miktionsstörungen
- gehäufte Infektionen
- altersgemäße Sprache fehlt (z.B. keine Zweiwortsätze, kein Sprechen in der 3. Person wie "Peter essen")
- altersgemäßes Sprachverständnis fehlt (z.B. kein Zeigen auf Körperteile nach Befragen, kein Befolgen einfacher Aufforderung)
- Verhaltensauffälligkeiten (z. B. Schlafstörungen)
- erste freie Schritte nach 15. Lebensmonat
- Treppensteigen mit Festhalten am Geländer fehlt
- Fluoridprophylaxe nicht fortgeführt
- Schutzimpfungen nicht durchgeführt
- Eltern unzufrieden mit Entwicklung und Verhalten des Kindes
- seit der letzten Früherkennungsuntersuchung entwicklungsgefährdende Erkrankung oder Operation

## Verdachtsdiagnosen der letzten Früherkennungsuntersuchung

### Eingehende Untersuchungen

- Körpermaße
- Haut
- Brustorgane
- Bauchorgane
- Geschlechtsorgane
- Skelettsystem
- Sinnesorgane
- Motorik und Nervensystem

## U7a Untersuchung im 34. bis 36. Lebensmonat

### Erhebung der Vorgeschichte

Krampfanfälle

Miktionsstörungen

Gehäufte Infektionen

Altersgemäße Sprache fehlt (z. B. keine Drei- bis Fünfwortsätze, eigener Vor- oder Rufname wird nicht verwendet)

Altersgemäßes Sprachverständnis fehlt (z. B. kein Zeigen auf Körperteile auf Befragen)

Verhaltensauffälligkeiten (z. B. Stereotypien, ausgeprägte nächtliche Schlafstörungen)

Fluoridprophylaxe nicht fortgeführt

Schutzimpfungen unvollständig

Eltern unzufrieden mit Entwicklung und Verhalten des Kindes

seit letzter Früherkennungsuntersuchung entwicklungsgefährdende Erkrankung oder Operation

Verdachtsdiagnosen der letzten

Früherkennungsuntersuchung

### Eingehende Untersuchungen

Körpermaße

Haut

Brustorgane

Bauchorgane

Geschlechtsorgane

Skelettsystem

Sinnesorgane

Motorik und Nervensystem

## U8 Untersuchung im 46. bis 48. Lebensmonat

### Erhebung der Vorgeschichte

Krampfanfälle

Miktionsstörungen

gehäufte Infektionen

altersgemäße Sprache fehlt (z. B. kein Sprechen in Sätzen in der "Ich-Form")

Aussprachestörungen (z. B. Stottern, schwere Stammelfehler, unverständliche Sprache)

Verhaltensauffälligkeiten (z. B. Einnässen, ausgeprägte nächtliche Durchschlafstörungen, Störungen des sozialen Kontaktes, Stereotypien, unkonzentriertes Spielen)

auffällige motorische Ungeschicklichkeit

Fluoridprophylaxe nicht fortgeführt

Schutzimpfungen unvollständig

Tuberkulinprobe durchgeführt

Eltern unzufrieden mit Entwicklung und Verhalten des Kindes

seit der letzten Früherkennungsuntersuchung entwicklungs-  
gefährdende Erkrankung oder Operation

Verdachtsdiagnosen der letzten Früherkennungsuntersuchung

Eingehende Untersuchungen

Körpermaße  
Haut  
Brustorgane  
Bauchorgane  
Geschlechtsorgane  
auffälliger Harnbefund  
Skelettsystem  
Sinnesorgane  
Motorik und Nervensystem

U9 Untersuchung im 60. bis 64. Lebensmonat

Erhebung der Vorgeschichte

Eltern besorgt über die Entwicklung des Kindes  
Krampfanfälle  
gehäufte Infektionen  
Sprachstörungen  
Aussprachestörungen  
Sprachverständnis  
Verhaltensauffälligkeiten  
auffällige motorische Ungeschicklichkeit  
Atemnot in Ruhe und/oder bei Belastung  
Fluoridprophylaxe nicht fortgeführt  
Schutzimpfungen unvollständig  
Tuberkulinprobe durchgeführt  
Mitarbeit und/oder Verständnis bei der Untersuchung auffällig  
seit der letzten Früherkennungsuntersuchung entwicklungs-  
gefährdende Erkrankung oder Operation

Verdachtsdiagnose der letzten Früherkennungsuntersuchung

Eingehende Untersuchung

Körpermaße  
Haut  
Brustorgane  
Bauchorgane  
Geschlechtsorgane  
auffälliger Harnbefund  
Skelettsystem  
Sinnesorgane  
Motorik und Nervensystem

## C. Dokumentation und Evaluation

1. Die Dokumentation zu vorgenannten Früherkennungsuntersuchungen erfolgt entsprechend den Anlagen zu diesen Richtlinien (Anlage 1 – Untersuchungsheft für Kinder; Anlage 2 und Anlage 4 – erweitertes Neugeborenen-screening; Anlage 5 – sonografische Untersuchung der Säuglingshüfte).
2. Der zuständige Unterausschuss des Gemeinsamen Bundesausschusses ist berechtigt, Änderungen
  - am Untersuchungsheft für Kinder (Anlage 1),
  - an der Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening (Anlage 3),
  - an der Filterpapierkarte (Anlage 4) sowie
  - am Merkblatt zum Neugeborenen-Hörscreening (Anlage 7)vorzunehmen, deren Notwendigkeit sich aus der praktischen Anwendung ergibt, soweit dadurch die jeweilige Anlage nicht in ihrem wesentlichen Inhalt geändert wird.
3. Zur Evaluation spezifischer Fragestellungen legt der Gemeinsame Bundesausschuss fest, welche Dokumentationen zusätzlich erforderlich sind und in welchem Umfang diese ausgewertet werden.

## D. Anspruchsberechtigung

1. Versicherte mit Anspruch auf Maßnahmen zur Früherkennung von Krankheiten bei Kindern weisen diesen durch Vorlage einer Krankenversichertenkarte oder eines Behandlungsausweises nach.
2. Die erste Untersuchung nach den Richtlinien über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (U 1) wird auf einem mit der Krankenversichertenkarte eines Elternteils ausgestellten Abrechnungsschein (Muster 5 der Vordruck-Vereinbarung) abgerechnet. Dies gilt auch für die zweite Untersuchung (U 2), wenn zum Zeitpunkt der Untersuchung noch keine Krankenversichertenkarte für das Kind vorliegt.
3. Wird der Anspruch durch die Vorlage einer Krankenversichertenkarte nachgewiesen, hat der Vertragsarzt die Erfüllung der in diesen Richtlinien angeführten Voraussetzungen zu beachten, soweit dies anhand der Angaben des Versicherten sowie seiner ärztlichen Unterlagen und Aufzeichnungen möglich ist.

**E.  
Inkrafttreten**

Die Richtlinien treten am 1. Januar 1977 in Kraft. \*)

Köln, den 26. April 1976

Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen

Der Vorsitzende

\*) Letzte Änderung vom 22. August 1995 ist am 1. Januar 1996 in Kraft getreten.

*Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.*

**Anlage 1**

(zu Abschnitt A. Nr. 3 der Kinder-Richtlinien)

Untersuchungsheft für Kinder  
nicht abgedruckt

*Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.*

## Anlage 2: Erweitertes Neugeborenen-Screening

I.	Allgemeine Bestimmungen	14
	§ 1 Allgemeines	14
	§ 2 Geltungsbereich	14
	§ 3 Anspruchsberechtigung	14
	§ 4 Aufklärung und Einwilligung	15
	§ 5 Zielkrankheiten und deren Untersuchung	15
II.	Verfahren	16
	§ 6 Grundsätze des Screening-Verfahrens	16
	§ 7 Durchführungsverantwortung	16
	§ 8 Zeitpunkt der Probenentnahmen	17
	§ 9 Probenentnahme und Probenbearbeitung	17
	§ 10 Befundübermittlung	18
III.	Genehmigung und Qualitätssicherung für Laborleistungen	19
	§ 11 Genehmigung für Laborleistungen	19
	§ 12 Qualifikation des Laborarztes	20
	§ 13 Anforderungen an die Labore	21
	§ 14 Qualitätssicherung	21
	§ 15 Dokumentation der Laborleistungen	22
	§ 16 Anpassung	22

### I. Allgemeine Bestimmungen

#### § 1 Allgemeines

(1) Das nach diesen Richtlinien durchzuführende erweiterte Neugeborenen-Screening dient der Früherkennung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen und endokrinen Störungen 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 § 5 als Zielkrankheiten aufgeführten Stoffwechselerkrankungen und endokrinen Störungen.

#### § 2 Geltungsbereich

Die Richtlinie gilt auf Grundlage von § 26 des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (SGB V) für alle zu Lasten der gesetzlichen Krankenversicherung durchgeführten Neugeborenen-Screenings, unabhängig davon, welcher Leistungserbringer sie einleitet oder erbringt.

#### § 3 Anspruchsberechtigung

Neugeborene haben Anspruch auf Teilnahme am erweiterten Neugeborenen-Screening entsprechend dieser Richtlinie.

#### § 4 Aufklärung und Einwilligung

- (1) Die Eltern (Personensorgeberechtigten) des Neugeborenen sind vor der Durchführung des Screenings eingehend und mit Unterstützung eines Informationsblattes entsprechend Anlage 3 durch den verantwortlichen Arzt (§ 7 Absatz 1) aufzuklären. Wird die Geburt durch eine Hebamme oder einen Entbindungspfleger geleitet, kann die Aufklärung durch diese erfolgen, wenn die Rückfragemöglichkeit an einen Arzt gewährleistet ist. Die Inhalte der Aufklärung sind vor der Untersuchung zu dokumentieren.
- (2) Zu Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung gilt § 9 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.
- (3) Nach der Aufklärung ist eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen. Die Personensorgeberechtigten 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 personenbezogenen Daten. 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 übermittelt werden dürfen. 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.

#### § 5 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).
- (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). Das Screening auf die Zielkrankheiten der Nummern 5 bis 12 wird mittels der Tandemmassenspektrometrie durchgeführt.
- (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 ist nicht zulässig. Die im Rahmen des Screenings erhobenen Daten dürfen ausschließlich zu dem Zweck verwendet werden, die vorgenannten Zielkrankheiten zu erkennen und zu behandeln.

## **II. Verfahren**

### **§ 6 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 zuverlässigen Diagnose ist bei einem ersten auffälligen Befund sofort eine zweite Laboruntersuchung 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 angemessene unverzügliche Abklärung und ggf. 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 angeboten werden, außer es liegt ein eindeutig negatives Ergebnis vor.
- (3) Zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes sollen nicht mehr als 72 Stunden liegen.

### **§ 7 Durchführungsverantwortung**

- (1) Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich

geleitet hat, ist für die Durchführung des Screenings verantwortlich. Der Leistungserbringer (im Folgenden „Einsender“ genannt) hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen. Wurde die Geburt durch eine Hebamme oder einen Entbindungspfleger verantwortlich geleitet, so soll sie/er in gegenseitigem Einvernehmen einen verantwortlichen Arzt benennen. Ist eine Benennung ausnahmsweise nicht möglich, hat die Hebamme /der Entbindungspfleger, das Screening in eigener Verantwortung durchzuführen, wenn die Rückfragemöglichkeit an einen Arzt gewährleistet ist. Durch die Probenübermittlung an einen nach § 11 berechtigten Laborarzt wird diesem die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 5 und die Befundübermittlungen nach § 10 übertragen.

- (2) Auch ohne Durchführungsverantwortung nach Absatz 1 hat sich der die U2-Früherkennungsuntersuchung beim Neugeborenen durchführende Arzt bei der Untersuchung zu vergewissern, dass die Entnahme der Blutprobe für das erweiterte Neugeborenen-Screening dokumentiert wurde. Ist das Screening nicht dokumentiert, so hat er das Screening nach dieser Richtlinie anzubieten.

## **§ 8** 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 einer termingerechten zweiten Laboruntersuchung informiert werden.
- (3) Die erste Probenentnahme soll 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.

## **§ 9** Probenentnahme und Probenbearbeitung

- (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 Kinderuntersuchungsheft zu dokumentieren, um die Überprüfung der erfolgten Blutentnahme im Rahmen der U2-Früherkennungsuntersuchung zu ermöglichen.
- (3) Durch Festlegung geeigneter Maßnahmen ist die eindeutige Probenzuordnung zum Neugeborenen sicher zu stellen.
- (4) Die Filterpapierkarte ist an einen zur Durchführung der notwendigen Laborleistungen nach § 11 berechtigten Arzt zu senden.
- (5) 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 § 8 sind auf leeren Filterpapierkarten zu dokumentieren und an das Screeninglabor zu senden.

## § 10 Befundübermittlung

- (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 zur Entnahme einer Kontrollblutprobe aufzufordern. Dabei ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich und mit Bezug auf die befundete Zielkrankheit hinzuweisen. Dem Einsender ist zu empfehlen, schnellstmöglich Kontakt zu den Eltern (Personensorgeberechtigten) aufzunehmen. Außerdem sind ihm Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) zu den nächsterreichbaren Zentren mit Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen mit 24-stündiger Erreichbarkeit mitzuteilen.
- (2) Datum und Uhrzeit der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind zu dokumentieren.
- (3) Für ihre Erreichbarkeit zum Zeitpunkt der möglichen Befundübermittlung sind die Telefonnummern und Adressen des Einsenders und Eltern (Personensorgeberechtigte) auf einem abtrennbaren Teil der Filterpapierkarte anzugeben. Die schriftliche Einwilligung der Personensorgeberechtigten gemäß § 4 umfasst grundsätzlich die Übermittlung der personenbezogenen Daten, insbesondere der Telefonnummer und Adresse, zum Zwecke der unmittelbaren Kontaktaufnahme im Sinne von Absatz 4. Nach abgeschlossener Diagnostik, Befundübermittlung und Abrechnung sind die Kontaktdaten unverzüglich zu löschen und die weiteren personenbezogenen Daten zu pseudonymisieren.
- (4) Bei pathologischen Befunden erfolgt eine unverzügliche Befundweitergabe, mündlich und schriftlich, vom Laborarzt an den Einsender. Im Falle der Nichterreichbarkeit des verantwortlichen Einsenders ist der Laborarzt berechtigt, den Befund unmittelbar den Personensorgeberechtigten mitzuteilen, wenn dies zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes erforderlich ist

und wenn deren schriftliche Einwilligung vorliegt. Der Laborarzt hat den Befund entsprechend § 10 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 Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind zu dokumentieren. Außerdem sind den Personensorgeberechtigten Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) zu den nächsterreichbaren Zentren mit Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen mit 24-stündiger Erreichbarkeit mitzuteilen.
- (6) Unauffällige Befunde werden dem Einsender schriftlich mitgeteilt. Die Eltern (Personensorgeberechtigten) werden ohne Vorliegen eines auffälligen Befundes nur auf ihre ausdrückliche Nachfrage vom Einsender informiert.

### **III. Genehmigung und Qualitätssicherung für Laborleistungen**

#### **§ 11 Genehmigung für Laborleistungen**

- (1) Laborleistungen nach dieser Richtlinie dürfen nur nach Genehmigung der Kassenärztlichen Vereinigung erbracht und abgerechnet werden, in deren Gebiet der Laborarzt zur Teilnahme an der vertragsärztlichen Versorgung zugelassen oder ermächtigt ist. Voraussetzung für die Genehmigung ist, dass der beantragende Arzt seine fachliche Qualifikation nach § 12 nachweist, die Voraussetzungen nach § 13 für das Labor belegt, in dem 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 § 13 erfüllt und der Arzt den Verpflichtungen zur Qualitätssicherung nach § 14 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 § 14 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 eines das Hausrecht ausübenden Arztes begehen und auf das Vorliegen der Genehmigungsvoraussetzungen prüfen.

- (5) Die Abrechnungsgenehmigung ist dem die Laborleistungen erbringenden Arzt zu entziehen, wenn
- die Genehmigungsvoraussetzungen nach Absatz 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 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.

## § 12 Qualifikation des Laborarztes

- (1) Die Erbringung der Laborleistungen nach dieser Richtlinie bedarf einer besonderen fachlichen Qualifikation des erbringenden Arztes, die sowohl spezielle Kenntnisse als auch Erfahrung in der Durchführung der Tandemmassenspektrometrie umfasst.
- (2) Die besondere fachliche Qualifikation des Laborarztes gilt in der Regel als belegt, wenn er
- a) die Gebietsbezeichnung für Laboratoriumsmedizin führen darf oder über die Fachkunde Laboruntersuchung oder die Zusatz-Weiterbildung fachgebundene Labordiagnostik verfügt und
  - b) seine persönliche Erfahrung in der Erbringung von Tandemmassenspektrometrien dadurch in geeigneter Weise belegt, dass er entweder
    - die Erbringung von 20.000 Tandemmassenspektrometrien für das Jahr glaubhaft macht, welches dem vorgesehenen Tag der Genehmigung vorausgeht, oder
    - die regelmäßige Erbringung von Tandemmassenspektrometrien 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 sollen diese im Rahmen eines Fachkolloquiums u. a. anhand der Beurteilung einer Fallsammlung geklärt werden.

### § 13 Anforderungen an die Labore

- (1) Zur Optimierung der internen Qualitätssicherung und der Logistik des Screenings sowie der Wirtschaftlichkeit ist eine Mindestzahl von 50.000 untersuchter 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 mit 24-stündiger Erreichbarkeit zur Information nach § 10 Absatz 1.

### § 14 Qualitätssicherung

- (1) Die eindeutige 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 Richtlinien der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen wird hingewiesen.
- (3) Es ist sicherzustellen, dass am Tage des Proben-Eingangs die Laboruntersuchung durchgeführt und pathologische Befunde übermittelt werden. Die Laborleistung ist zumindest von Montag bis Samstag vorzuhalten.
- (4) Die die Laborleistungen erbringenden 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 den einzelnen Arzt zurückführbar sein. Die Kassenärztlichen Vereinigungen stellen diese Berichte den Krankenkassen und dem Gemeinsamen Bundesausschuss zur Verfügung.

#### **§ 15 Dokumentation der Laborleistungen**

- (1) Die Laborleistungen sind auf dem Mustervordruck nach Anlage 4 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.

#### **§ 16 Anpassung**

- (1) Spätestens zwei Jahre nach Inkrafttreten der Richtlinie soll der zuständige Unterausschuss des Gemeinsamen Bundesausschusses den Erfolg des erweiterten Neugeborenen-Screenings prüfen und erforderliche Änderungen der Bestimmungen empfehlen.
- (2) Die Erfüllung der Anforderungen an die Labore gemäß § 5 Absatz 2 GenDG (§ 11 Absatz 1 Satz 2) ist bis zum 1. Februar 2011 keine Voraussetzung für die Erteilung von Genehmigungen oder die Abrechnung von Laborleistungen.

## Anlage 3: Elterninformation

### ERWEITERTES NEUGEBORENE-SCREENING

Elterninformation zur Früherkennung von angeborenen Stoffwechseldefekten und endokrinen Störungen 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 Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung führen. Um diese Erkrankungen zu erkennen, wird eine Früherkennungsuntersuchung für alle Neugeborenen angeboten (erweitertes Neugeborenen-Screening).

Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?

Seltene angeborene Störungen des Stoffwechsels und der Organfunktion 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 über 30 Jahren bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt. Diese Stoffwechseluntersuchung wurde nun wesentlich verbessert, weitere behandelbare Erkrankungen sind in die Untersuchung eingeschlossen worden.

Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebensstages (36 bis 72 Stunden nach der Geburt), ggf. 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.

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 (Krankheiten nachfolgend beschrieben). In der Summe findet man bei ungefähr einem von 1.000 Neugeborenen eine angeborene Erkrankung. 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.

Aus dieser Untersuchung allein lassen sich keine Aussagen über familiäre Risiken ableiten.



Wer erfährt das Testergebnis?

In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor. In dringenden Fällen 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.

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.

Können diese Krankheiten geheilt werden?

Alle genannten Stoffwechseldefekte und endokrinen Störungen sind angeboren und können deshalb nicht geheilt werden. Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden. Die Behandlung besteht in einer Spezialdiät und/oder in der Einnahme von bestimmten Medikamenten. Stoffwechselspezialisten 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 die oben genannten Zielerkrankungen sowie die Weitergabe der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des Erweiterten Neugeborenen-Screenings.

Wir sind mit der Durchführung der Untersuchung und der Übermittlung der hierfür vorgesehenen Angaben einverstanden.

Datum, Unterschrift mindestens eines/r Personensorgeberechtigten

Datum, Unterschrift aufklärende Person

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, Lebersversagen, 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).

### 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.

**Anlage 4: Filterpapierkarte (§ 9 Abs. 2):**

1. Screeningdokumentation (vom Einsender zu dokumentieren)

a) bei allen Blutproben

- Art der Probenentnahme (Erst-, Zweit- oder Kontrollprobe),
- Stammdaten des Kindes, bestehend aus Name, Geschlecht und Geburtsdatum,
- Uhrzeit der Geburt,
- Geburtenbuch-Nummer,
- auf einem abtrennbaren Teil der Filterpapierkarte: Telefonnummern und Adressen, unter denen die Eltern (Personensorgeberechtigten) zum Zeitpunkt der voraussichtlichen Befundübermittlung zu erreichen sind,
- Nachweis über die Einwilligung der Personensorgeberechtigten,
- Adresse und Telefonnummer des Einsenders,
- Datum und Uhrzeit der Probenentnahme,
- Name des Einsenders,
- Kostenträger,
- Angabe des Gestationsalters und des Geburtsgewichts,
- Kennzeichnung von Mehrlingen,
- Angaben zu parenteraler Ernährung (ja/nein),
- Angaben zu Transfusion, Kortikosteroidgabe, Dopamingabe,
- Besonderheiten, wie positive Familienanamnese, bei Zweitscreening: Nummer der Erstscreeningkarte und
- Angabe der EBM-Ziffer der Laboruntersuchung,
- gemäß Anlage 6 § 8 Absatz 4 kann ebenfalls die Durchführung des Neugeborenen-Hörscreenings dokumentiert werden.

b) bei Kontrollproben zusätzlich:

- Ergebnis des Erstbefundes
- pädiatrischer Stoffwechselspezialist oder Endokrinologe, zu dem Kontakt aufgenommen wurde

2. Laborleistungen (vom Labor auszufüllen)

a) bei allen Blutproben:

- Datum und Uhrzeit des Zugangs,
- das Befundergebnis,
- interne Dokumentationsnummer des Labors (für die Zwecke interner Qualitätssicherung und der Beweissicherung), und

b) bei auffälligen Befunden:

- Zeitpunkt und Empfänger der fernmündlichen Befundübermittlung
- Angaben zur Beratung / Besonderheiten (Freifeld)

c) bei Kontrollprobe zusätzlich:

- Bestätigung des Erstbefundes
- Unterrichtung des bereits kontaktierten pädiatrischen Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen in dringenden Fällen

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft

## **Anlage 5**

(zu Abschnitt B Nr. 3 der Kinder-Richtlinien)

### **Durchführungsempfehlungen für die sonographische Untersuchung der Säuglingshüfte zur Früherkennung der Hüftgelenksdysplasie und -luxation**

#### **1. Qualifikation des Arztes für die Durchführung der Hüftgelenksonographie**

Ärzte, die Leistungen der sonographischen Screening-Untersuchungen von Säuglingshüften in der vertragsärztlichen Versorgung erbringen und abrechnen, müssen die in der Ultraschall-Vereinbarung gemäß § 135 Abs. 2 SGB V in der jeweils geltenden Fassung festgelegten Qualifikationsvoraussetzungen zur Durchführung von Untersuchungen in der Ultraschalldiagnostik erfüllen.

#### **2. Ärztliche Zusammenarbeit**

Sofern der mit der Früherkennungsuntersuchung befaßte Arzt die sonographische Untersuchung der Hüftgelenke nicht selbst ausführt, soll er die Überweisung des Kindes an einen an der vertragsärztlichen Versorgung teilnehmenden Arzt mit der unter Nr. 1 angegebenen Qualifikation veranlassen. Dieser hat den überweisenden Arzt unverzüglich über das Ergebnis der hüftsonographischen Untersuchung zu unterrichten, um die gegebenenfalls erforderlichen therapeutischen und/oder diagnostischen Maßnahmen rechtzeitig einzuleiten.

#### **3. Ablauf der Untersuchungen**

Die hüftsonographische Screening-Untersuchung bei Säuglingen wird in der 4. - 5. Lebenswoche in zeitlichem Zusammenhang mit der dritten Früherkennungsuntersuchung durchgeführt. Dadurch soll sichergestellt werden, dass im Falle einer klinisch noch unauffälligen Dysplasie eine eventuell notwendige Therapie vor der 6. Lebenswoche einsetzt, um so das spätere Auftreten einer Hüftgelenksluxation zu verhindern.

Die Hüftsonographie soll als statische und gegebenenfalls dynamische Untersuchung entsprechend dem derzeit von den Fachgesellschaften empfohlenen Verfahren (z. B. Verfahren nach GRAF) durchgeführt werden.

Die Bilddokumentation soll als Darstellung in der Standardebene erfolgen (Darstellung des Unterrandes des Ossilium, Darstellung der korrekten Schnittebene am Pfannendach und Darstellung des

Labrum acetabulare). Die Winkelbefunde (alpha-Winkel) sind auf der Grundlage der Auswertung jeweils eines Bildes pro Gelenkseite zu ermitteln.

Ergeben sich aus der jeweiligen Anamnese, dem klinischen oder sonographischen Befund Konsequenzen für das weitere diagnostische und/oder therapeutische Vorgehen, sollen dabei die aktuellen Empfehlungen der zuständigen Fachgesellschaften beachtet werden.

#### 4. Dokumentation

Die Dokumentation der erhobenen anamnestischen, klinischen und sonographischen Befunde erfolgt auf einem gesonderten Erhebungsbogen, der Bestandteil des Untersuchungsheftes für Kinder ist.

Insbesondere sind folgende Risikomerkmale und Befunde zu dokumentieren:

Risiken aus Anamnese und allgemeinem Befund

- Geburt aus Beckenendlage
- Hüftgelenksluxationen bzw. Hüftgelenksdysplasie in der Familie
- Stellungsanomalien bzw. Fehlbildungen (insbesondere der Füße)

Klinische Zeichen

- Instabilität des Hüftgelenks (Grad I - IV nach TÖNNIS)
- Abspreizhemmung

Hüftsonographische Befunde

- Hüfttyp nach GRAF
- alpha-Winkel auf jeder Gelenkseite

Darüber hinaus sollen die gegebenenfalls veranlassten diagnostischen und/oder therapeutischen Konsequenzen angegeben werden.

## Anlage 6 – Früherkennungsuntersuchung von Hörstörungen bei Neugeborenen (Neugeborenen-Hörscreening)

### I. Allgemeine Bestimmungen

#### § 1 Zielsetzung

Das nach diesen Richtlinien durchzuführende Neugeborenen-Hörscreening dient primär der Erkennung beidseitiger Hörstörungen ab einem Hörverlust von 35 dB. Solche Hörstörungen sollen bis zum Ende des 3. Lebensmonats diagnostiziert und eine entsprechende Therapie bis Ende des 6. Lebensmonats eingeleitet sein.

#### § 2 Geltungsbereich

(1) Die Richtlinie gilt auf Grundlage von § 26 des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (SGB V) für alle zu Lasten der gesetzlichen Krankenversicherung durchgeführten Früherkennungsuntersuchungen von Hörstörungen bei Neugeborenen, unabhängig davon, welcher Leistungserbringer sie durchführt.

(2) Die in der Richtlinie verwendeten Facharzt-, Schwerpunkt- und Zusatzbezeichnungen richten sich nach der (Muster-)Weiterbildungsordnung der Bundesärztekammer und schließen die Ärzte ein, die aufgrund von Übergangsregelungen der für sie zuständigen Ärztekammern zum Führen der aktuellen Bezeichnung berechtigt sind oder aufgrund der für sie geltenden Weiterbildungsordnung zur Erbringung der entsprechenden Leistung(en) berechtigt sind.

#### § 3 Anspruchsberechtigung

Neugeborene haben Anspruch auf die Teilnahme am Neugeborenen-Hörscreening entsprechend dieser Richtlinie.

#### § 4 Aufklärung und Einwilligung

Vor Einleitung des Neugeborenen-Hörscreenings sind die Eltern (Personensorgeberechtigten) anhand des Merkblattes des Gemeinsamen Bundesausschusses entsprechend Anlage 7 über Vor- und Nachteile aufzuklären. Die Eltern (Personensorgeberechtigten) entscheiden über die Teilnahme an der Untersuchung. Ihre Ablehnung ist mit der Unterschrift zumindest eines Elternteils (Personensorgeberechtigten) zu dokumentieren.

### II. Verfahren

#### § 5 Grundsätze des Neugeborenen-Hörscreenings

(1) Das Neugeborenen-Hörscreening umfasst die Messung otoakustischer Emissionen (transitorisch evozierte otoakustische Emissionen, TEOAE) und/oder die Hirnstammaudiometrie (AABR) einschließlich der ggf. gemäß Absatz 3 durchzuführenden Untersuchung. Der Erfolg des Screenings ist insbesondere abhängig von der Zuverlässigkeit der Befundergebnisse und der zeitnahen Durchführung einer umfassenden pädaudiologischen Nachfolgediagnostik bei auffälligen Befunden.

(2) Das Neugeborenen-Hörscreening erfolgt für jedes Ohr mittels TEOAE oder AABR und soll bis zum 3. Lebenstag durchgeführt werden. Für Risikokinder für konnatale Hörstörungen ist die AABR obligat. Bei Frühgeborenen soll die Untersuchung spätestens zum Zeitpunkt des errechneten Geburtstermins, bei kranken oder mehrfach behinderten Kindern unter Beachtung der Zusatzstörungen und notwendigen klinischen Maßnahmen spätestens vor Ende des 3. Lebensmonats erfolgen. Bei Geburt im Krankenhaus erfolgt die Untersuchung vor Entlassung. Bei Geburt außerhalb des Krankenhauses oder nicht erfolgter Untersuchung findet die Untersuchung spätestens im Rahmen der U2 statt.

(3) Bei auffälligem Testergebnis der Erstuntersuchung mittels TEOAE oder AABR soll möglichst am selben Tag, spätestens bis zur U2 eine Kontroll-AABR durchgeführt werden. Die Untersuchung erfolgt an beiden Ohren.

(4) Bei einem auffälligen Befund in dieser Kontroll-AABR soll eine umfassende pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik bis zur 12. Lebenswoche erfolgen.

### **§ 6 Durchführungsverantwortung und Qualifikation**

(1) Die Verantwortung für die Durchführung des Neugeborenen-Hörscreenings liegt bei Geburt im Krankenhaus bei dem Arzt, der für die geburtsmedizinische Einrichtung verantwortlich ist.

(2) Bei Geburt außerhalb des Krankenhauses liegt die Verantwortung für die Veranlassung der Untersuchung bei der Hebamme oder dem Arzt, die oder der die Geburt verantwortlich geleitet hat. Das Neugeborenen-Hörscreening kann bei Fachärzten für Kinder- und Jugendmedizin, Fachärzten für Hals-, Nasen-, Ohrenheilkunde oder Fachärzten für Sprach-, Stimm- und kindliche Hörstörungen durchgeführt werden, soweit sie berufsrechtlich hierzu berechtigt sind.

(3) In den Fällen, in denen ausnahmsweise im Krankenhaus nach auffälliger Erstuntersuchung keine Kontroll-AABR bis zur U2 durchgeführt wurde, wird die AABR bis spätestens zur U3 von Fachärzten für Kinder- und Jugendmedizin, Fachärzten für Hals-, Nasen-, Ohrenheilkunde oder Fachärzten für Sprach-, Stimm- und kindliche Hörstörungen vorgenommen, soweit sie berufsrechtlich hierzu berechtigt sind.

(4) Die ggf. notwendige pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik wird durch Fachärzte für Sprach-, Stimm- und kindliche Hörstörungen oder pädaudiologisch qualifizierte Fachärzte für Hals-, Nasen-, Ohrenheilkunde durchgeführt.

### **§ 7 Apparative Anforderungen**

Die Geräte zur Messung von TEOAE und AABR müssen den für diese Untersuchungen einschlägigen technischen Anforderungen genügen. Eine entsprechende Gewährleistungsgarantie des Herstellers erfüllt diese Bedingung.

### **§ 8 Qualitätssicherung**

(1) Bei Geburt und Durchführung des Neugeborenen-Hörscreenings in einem Krankenhaus soll das Krankenhaus nachfolgend genannte Qualitätsziele erfüllen:

- Der Anteil der auf Hörstörungen untersuchten Kinder zur Gesamtzahl der Neugeborenen soll bei mindestens 95 % liegen.



- Mindestens 95% der in der Erstuntersuchung auffälligen Kinder sollen vor Entlassung aus dem Krankenhaus eine Kontroll-AABR erhalten haben.
- Der Anteil der untersuchten Kinder, für die eine pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik gemäß § 5 Abs. 4 erforderlich ist, soll höchstens bei 4% liegen.

(2) Wird das Neugeborenen-Hörscreening bei einem niedergelassenen Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Facharzt für Hals-, Nasen-, Ohrenheilkunde oder einem Facharzt für Sprach-, Stimm- und kindliche Hörstörungen erbracht, so sollen nachfolgend genannte Qualitätsziele erfüllt werden:

- Mindestens 95% der in der Erstuntersuchung auffälligen Kinder sollen in derselben Betriebsstätte, in der die Untersuchung durchgeführt wurde, eine Kontroll-AABR erhalten.
- Der Anteil der primär beim Vertragsarzt untersuchten Kinder, für die eine pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik gemäß § 5 Abs. 4 erforderlich ist, soll höchstens bei 4% liegen.

(3) Unabhängig von der Verantwortung für die Durchführung der Früherkennungsuntersuchung gemäß § 6 hat der die U3 durchführende Arzt sich zu vergewissern, dass das Neugeborenen-Hörscreening dokumentiert wurde. Ist die Durchführung der Untersuchung nicht dokumentiert, so hat er die Untersuchung zu veranlassen sowie Durchführung und Ergebnis zu dokumentieren. Dasselbe gilt für die U4 und U5 durchführenden Ärzte.

(4) Der Erfolg des Neugeborenen-Hörscreenings ist abhängig von der zeitnahen Durchführung einer umfassenden audiologischen Nachfolgediagnostik bei auffälligen Befunden und der Therapieeinleitung. Um zu gewährleisten, dass das Neugeborenen-Hörscreening allen Neugeborenen zur Verfügung steht und alle im Rahmen der Früherkennungsuntersuchung auffällig getesteten Neugeborenen die Konfirmationsdiagnostik in Anspruch nehmen, sollen Krankenhäuser bzw. Hebammen und niedergelassene Ärzte, die die Früherkennungsuntersuchung durchführen, auch die über die in § 9 geregelten Dokumentationen hinausgehenden länderspezifischen Regelungen berücksichtigen (z. B. Dokumentation durch Screeningkarten des Erweiterten Neugeborenen-Screenings).

### **§ 9 Dokumentation**

(1) Im Gelben Kinderuntersuchungsheft (Anlage 1) werden Durchführung und Ergebnisse (differenziert nach einseitig/beidseitig) dieser Früherkennungsuntersuchung sowie ggf. die Durchführung einer Konfirmationsdiagnostik dokumentiert.

(2) Zusätzlich zur Dokumentation im Gelben Heft haben die Leistungserbringer des Neugeborenen-Hörscreenings ab dem 1. Januar 2009 einmal im Kalenderjahr eine Sammelstatistik über folgende Parameter zu erstellen:

- Gesamtzahl der Neugeborenen (nur im Krankenhaus zu erfassen)
- Anzahl der im Rahmen des Neugeborenen-Hörscreenings getesteten Neugeborenen differenziert nach TEOAE / AABR als Erstuntersuchung
- Anzahl der Neugeborenen mit auffälliger TEOAE (differenziert nach einseitig/beidseitig auffällig)

- Anzahl der Neugeborenen mit auffälliger AABR (differenziert nach Erst- und Kontrolluntersuchung sowie nach einseitig/beidseitig auffällig)
- Anzahl der Neugeborenen mit auffälliger TEOAE und auffälliger AABR (differenziert nach einseitig/beidseitig auffällig)

(3) Sammelstatistiken sind auf Anfrage der vom Gemeinsamen Bundesausschuss für die Evaluation bestimmten Stelle zur Verfügung zu stellen. Diese Daten können auch in Zusammenarbeit mit den länderspezifischen Screeningzentren erhoben werden.

(4) Folgende Parameter müssen im Rahmen der U3, U4 und U5 überprüft und im Gelben Heft dokumentiert werden:

- Neugeborenen-Hörscreening ist bereits erfolgt und im Gelben Heft dokumentiert
- Neugeborenen-Hörscreening selbst durchgeführt bzw. veranlasst falls Dokumentation im Gelben Heft fehlt
- Ergebnisse des Neugeborenen-Hörscreenings (Früherkennungsuntersuchung unauffällig, Konfirmationsdiagnostik veranlasst, Konfirmationsdiagnostik bereits durchgeführt, angeborene Hörstörung bei Konfirmationsdiagnostik festgestellt, einseitig/beidseitig).

### § 10 Evaluation

(1) Das Neugeborenen-Hörscreening wird hinsichtlich Qualität und Zielerreichung durch eine Studie evaluiert. Hierzu beschließt der Gemeinsame Bundesausschuss Art, Umfang und Zeitrahmen der Evaluation.

(2) Zielp Parameter für die Evaluation sind insbesondere

- Häufigkeit der durchgeführten Untersuchung differenziert nach Ort der Leistungserbringung (für die Kliniken auch die Erfassungsraten),
- Anzahl der auffälligen Erstuntersuchungen differenziert nach Methode und nach einseitig/beidseitig auffällig,
- Anzahl der auffälligen Kontroll-AABR differenziert nach Methode der Erstuntersuchung und einseitig/beidseitig auffällig,
- Anzahl der richtig-positiven Befunde,
- Zeitpunkt der Diagnosestellung und Therapieeinleitung,
- Anzahl der falsch-positiven Befunde.

### § 11 Anpassung

Spätestens 5 Jahre nach In-Kraft-Treten der Richtlinienänderung soll der Gemeinsame Bundesausschuss das Neugeborenen-Hörscreening prüfen und erforderliche Änderungen beschließen.

## Anlage 7 - Merkblatt des G-BA zum Neugeborenen-Hörscreening

Gemeinsamer Bundesausschuss

### **Neugeborenen-Hörscreening – Elterninformation zur Früherkennungsuntersuchung von Hörstörungen bei Neugeborenen**

Liebe Eltern,

die Geburt Ihres Kindes liegt gerade hinter Ihnen. Die meisten Kinder kommen gesund zur Welt und bleiben es auch. Es gibt jedoch seltene angeborene oder um den Geburtszeitpunkt auftretende Erkrankungen, die bei Neugeborenen noch nicht durch äußere Zeichen erkennbar sind, wie zum Beispiel Hörstörungen. Bleibende Hörstörungen treten bei etwa 2 von 1000 Neugeborenen auf. Unbehandelt können diese Erkrankungen zu Störungen der Hör-, Sprach- und Kommunikationsentwicklung und nachfolgend der geistigen, sozialen, emotionalen, bildungs- und berufsbezogenen Entwicklung führen. Um solche Hörstörungen zu erkennen, wird eine Früherkennungsuntersuchung für alle Neugeborenen angeboten (Neugeborenen-Hörscreening).

#### **Warum wird das Neugeborenen- Hörscreening durchgeführt?**

Angeborene oder um den Geburtszeitpunkt auftretende Hörstörungen sollten möglichst frühzeitig erkannt werden. Durch eine rechtzeitige Behandlung können die Folgen einer solchen Hörstörung vermieden werden.

#### **Wann und wie wird untersucht?**

Das Hörscreening wird in den ersten Lebenstagen Ihres Kindes durchgeführt, möglichst vor der Entlassung aus der Geburtseinrichtung. Die Tests sind völlig schmerzfrei und können durchgeführt werden, während Ihr Kind schläft, am besten nach dem Füttern.

#### **Wie kann man eine Hörstörung feststellen?**

Für das Neugeborenen-Hörscreening werden zwei Verfahren angewendet: die Messung der „otoakustischen Emissionen“ und die „Hirnstammaudiometrie“. Bei diesen Verfahren muss Ihr Kind nicht mitarbeiten.

#### **Was sind „otoakustische Emissionen“ und wie werden sie gemessen?**

Die Messung der otoakustischen Emissionen (OAE) basiert darauf, dass ein normales Innenohr nicht nur Schall empfangen, sondern auch aussenden kann. Dazu wird eine kleine Sonde in den äußeren Gehörgang eingeführt. Diese gibt leise „Klick“- Geräusche ab. Diese Geräusche werden ins Innenohr fortgeleitet, zur Hörschnecke mit ihren Sinneszellen. Erreichen die Töne ihr Ziel, „antworten“ diese Zellen, ähnlich einem Echo, mit Schwingungen, die wiederum als Schallwellen vom Innenohr zurück ins äußere Ohr übertragen werden. Dort nimmt ein an der Sonde befestigtes winziges Mikrophon die Schallwellen auf und misst, wie stark sie sind. Bleibt das Signal aus oder ist es sehr schwach, kann dies auf eine gestörte Schallaufnahme im Innenohr hinweisen. Die Ursache ist häufig eine Störung der Sinneszellen. Ein schlechtes Messergebnis bedeutet aber nicht immer, dass das Kind schwerhörig ist. Zum Beispiel kann die Signalaufnahme verzerrt werden, wenn das Kind unruhig ist, Flüssigkeit im Ohr hat oder Hintergrundgeräusche stören.

### **Wie funktioniert die „Hirnstammaudiometrie“?**

Durch diese Messung lässt sich feststellen, ob die Übertragung der Schallsignale ins Gehirn richtig funktioniert. Die Hirnstammaudiometrie (englisch: Brainstem electric response audiometry, BERA oder auditory brainstem response, ABR) ist eine spezielle Elektroenzephalografie (EEG) – ein Verfahren, das die vom Innenohr und Teilen der Hörbahn (Hörnerv und Hör-Gehirn) produzierten elektrischen Aktivitäten misst. Vor der Messung werden am Kopf des Kindes zunächst kleine Metallplättchen (Elektroden) auf die Haut geklebt. Über eine Sonde oder einen Kopfhörer werden dann ebenfalls Klickgeräusche in das Ohr gesendet. Über die Elektroden wird gemessen, ob die Schallwellen als elektrische Impulse aus dem Innenohr an das Gehirn weiter geleitet und verarbeitet werden. Ist die Antwort des Innenohrs oder von Teilen der Hörbahn gestört, liegt ein Hinweis auf eine Hörminderung vor, der eine weitere Untersuchung erforderlich macht. Auch dieser Test erfordert eine ruhige Umgebung. Je aktiver und wacher das Kind ist, desto mehr elektrische Signale produziert sein Gehirn, und es wird schwierig, die Signale der Hörbahn von diesen zu unterscheiden. Deshalb ist es am besten, wenn Ihr Kind während der Untersuchung schläft. Zusammen mit der OAE kann die Hirnstammaudiometrie auch Hinweise liefern, ob das Hören durch eine Schädigung im Innenohr oder der Hörbahn beeinträchtigt ist. Ihr Kind erhält entweder eine der beiden Untersuchungen oder beide.

### **Was bedeutet das Testergebnis?**

Das Ergebnis des Hörscreenings ist noch keine Diagnose. Ein unauffälliges Ergebnis bedeutet, dass eine Hörstörung weitgehend ausgeschlossen werden kann. Ein auffälliges Ergebnis bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind schlecht hört, sondern dass das Screening-Ergebnis kontrolliert werden muss. Nur ungefähr ein Kind von 30 bis 40 im Screening auffälligen Kindern hat tatsächlich eine Hörstörung. Dennoch ist es für die weitere Entwicklung Ihres Kindes besonders wichtig, bei einem auffälligen Befund im Screening das Hörvermögen überprüfen zu lassen. Es ist dann eine Kontrolle mittels Hirnstammaudiometrie nötig oder eine genauere, diagnostische Untersuchung des Hörsystems. Eine Hörstörung kann aber auch erst im Laufe der Entwicklung eines Kindes auftreten, z.B. durch eine Infektion im Kleinkindalter. Deshalb ist es auch nach einem unauffälligen Testergebnis wichtig, dass Sie als Eltern bei Ihrem Kind auch weiterhin darauf achten, ob Ihr Kind gut hört.

### **Können Hörstörungen bei Neugeborenen behandelt werden?**

Neugeborenen-Hörstörungen lassen sich in den meisten Fällen nicht heilen, aber so wirksam behandeln, dass eine weitgehend normale Entwicklung des Kindes zu erwarten ist. Dazu ist meist die Versorgung mit einem oder zwei Hörgeräten nötig, manchmal auch eine Operation des Mittelohrs oder eine Versorgung mit einem Cochlea-Implantat (elektronische Innenohr-Prothese), das Erlernen der Gebärdensprache und eine Frühförderung des Hörens. All diese Behandlungen sind umso wirksamer, je früher sie erfolgen.

### **Muss Ihr Kind an der Untersuchung teilnehmen?**

Die Teilnahme am Neugeborenen-Hörscreening ist freiwillig, die Kosten werden von der gesetzlichen Krankenversicherung übernommen. Zum Wohle Ihres Kindes empfehlen wir Ihnen, das Hörscreening durchführen zu lassen.

Wenn Sie mit der Untersuchung jedoch nicht einverstanden sind, informieren Sie bitte das medizinische Personal und unterschreiben Sie im folgenden Feld.

Ich bin mit der Untersuchung nicht einverstanden.

Datum, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten

*Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.*