

Tragende Gründe

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
Gendiagnostikgesetz: 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 wird 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 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 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 Neugeborenen-Screening [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 erweiterten 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 Geburtsklinik 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 entscheiden¹. 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 sofortigen Abklärungsdiagnostik kontaktieren darf.

¹[Geburten in Deutschland - Statistisches Bundesamt \(destatis.de\)](https://www.destatis.de/DE/Home/Home.html)

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 Sichelzellerkrankung 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 Sichelzellerkrankheit 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 DGNS² 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 Stoffwechselfachspezialisten 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“ Rate³ erreicht werden kann. Aus einer aktuellen Publikation zum erweiterten Neugeborenen-Screening in Deutschland (Daten aus den Jahren 2006-2018⁴) geht hervor, dass von 727 Kindern nicht bekannt ist, ob eine Abklärungsdiagnostik durchgeführt wurde.

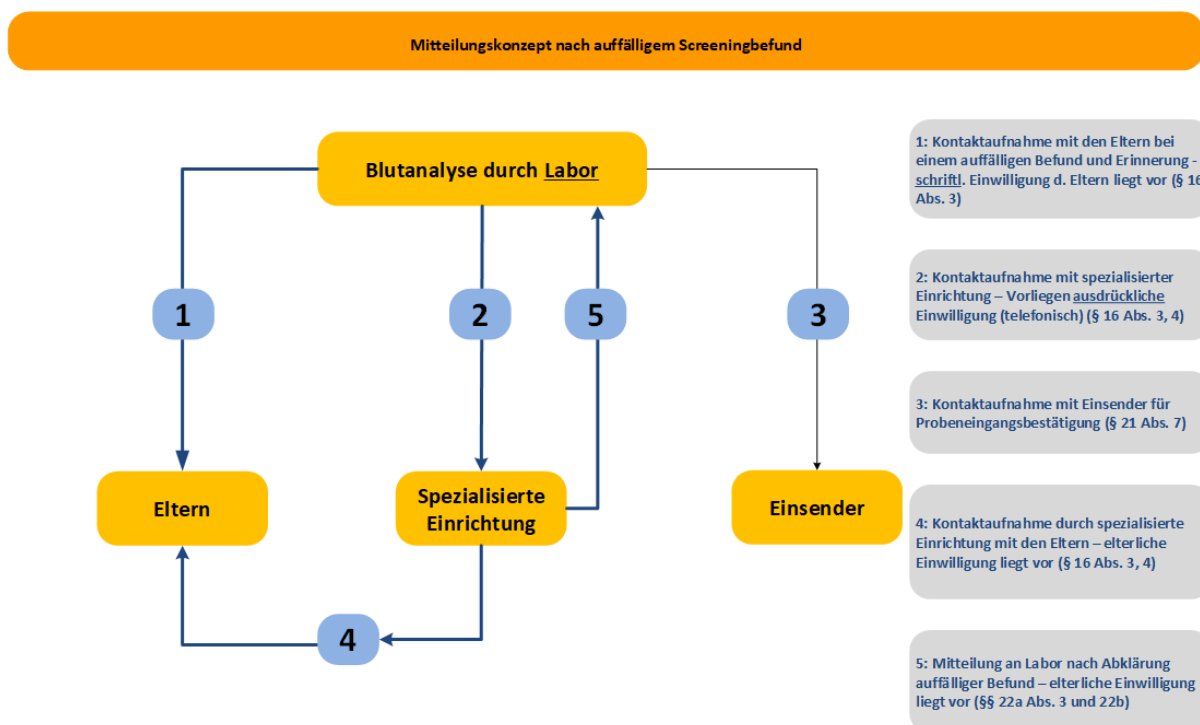


Abbildung: Befundübermittlung - und -weiterleitung nach erfolgter Blutanalyse im Rahmen des Neugeborenen-Screenings

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 Neugeborenencreenings 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 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 wird 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 \(awmf.org\)](https://www.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 geboren⁶, entsprechend sind es 15.000 Geburten außerhalb einer Klinik. Bei 150 bis 200 aller Neugeborenen wird die Erkrankung Mukoviszidose diagnostiziert⁷. Die Inzidenz liegt in Deutschland bei 1:3.300 bis 1:4.800 Neugeborenen⁸. Im Screeningreport der DGNS wurden 2020 146 Kinder mit Mukoviszidose sicher diagnostiziert⁹. 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 \(destatis.de\)](https://www.destatis.de/DE/Home/Home.html)

⁷ [Mukoviszidose – Was Eltern darüber wissen sollten – Patienten-Information.de](https://www.patienten-information.de/krankheiten/mukoviszidose-was-eltern-darueber-wissen-sollten)

⁸ [Mukoviszidose \(aerzteblatt.de\)](https://www.aerzteblatt.de/nachrichten/70000/Mukoviszidose)

⁹ [DGNS-Screeningreport-d 2020.pdf \(screening-dgns.de\)](https://www.dgns.de/Screeningreport-d-2020.pdf)

(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“ Rate¹⁰ erreicht wird. Aus einer aktuellen Publikation¹¹ 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 Neugeborenen-Screening 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 \(springer.com\)](https://www.springer.com/s00103-023-03778-1.pdf)

Die Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie & Laboratoriumsmedizin hat am 24. November 2023 eine Stellungnahme abgegeben.

Die nachfolgend einschlägigen wissenschaftlichen Fachgesellschaften 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 Gendiagnostikgesetz

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 TT. Monat 2024 die Stellungnahme nach § 16 Absatz 2 GenDG übermittelt.

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 durch¹²) 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
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

¹² Vgl. hierzu Nationaler Screeningreport Deutschland 2020 der Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e.V. (DGNS). November 2022. URL: https://www.screening-dgns.de/Pdf/Screeningreports/DGNS-Screeningreport-d_2020.pdf (Zugriff: 12.02.2024)

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

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 Gendiagnostik-Gesetz (GenDG) der Gendiagnostik-Kommission (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