



C. Spezielle Früherkennungsuntersuchungen

I. Erweitertes Neugeborenen-Screening

1. Allgemeine Bestimmungen

§ 13 Allgemeines

(1) Das nach dieser Richtlinie durchzuführende erweiterte Neugeborenen-Screening dient der Früherkennung von angeborenen Stoffwechseldefekten 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 § 17 als Zielkrankheiten aufgeführten Stoffwechseldefekte und endokrinen Störungen.

§ 14 Geltungsbereich

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

§ 15 Anspruchsberechtigung

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

§ 16 Aufklärung und Einwilligung

(1) Die Eltern (Personensorgeberechtigten) des Neugeborenen sind vor der Durchführung des Screenings eingehend und mit Unterstützung eines Informationsblatts entsprechend Anlage 3 durch den verantwortlichen Arzt (§ 19 Absatz 1) aufzuklären. Wird die Geburt durch eine Hebamme oder einen Entbindungspfleger geleitet, kann die Aufklärung durch diese erfolgen, wenn die Rückfragemöglichkeit an einen Arzt gewährleistet ist. Die Inhalte der Aufklärung sind vor der Untersuchung zu dokumentieren.

(2) Zu Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung gilt § 9 des Gendiagnostikgesetzes (GenDG). Die Aufklärung umfasst insbesondere Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung. Die Gendiagnostik-Kommission kann diese Inhalte in Richtlinie 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, sodass 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 Elternteils (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.

§ 17 Zielkrankheiten und deren Untersuchung

(1) Im erweiterten Neugeborenen-Screening wird ausschließlich auf die nachfolgenden Zielkrankheiten gescreent:

1. Hypothyreose
2. Adrenogenitales Syndrom (AGS)
3. Biotinidasemangel
4. Galaktosämie
5. Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA)
6. Ahornsirupkrankheit (MSUD)
7. Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD)
8. Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (LCHAD)
9. Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (VLCAD)

- 10. Carnitinzyklusdefekte
 - a) Carnitin-Palmitoyl-Transferase-I-Mangel (CPT-I)
 - b) Carnitin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel (CPT-II)
 - c) Carnitin-Acylcarnitin-Translocase-Mangel
- 11. Glutaracidurie Typ I (GA I)
- 12. Isovalerialacidämie (IVA).

(2) Das Screening auf die Zielkrankheiten der Nummern 1 bis 4 erfolgt mit konventionellen Laboruntersuchungsverfahren (Nummer 1 und 2 mittels immunometrischer Tests [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.

2. Verfahren

§ 18 Grundsätze des Screening-Verfahrens

(1) Der Erfolg des Screenings ist insbesondere abhängig von der Zuverlässigkeit der Befundergebnisse und der Schnelligkeit, mit der in Verdachtsfällen die Abklärungsdiagnostik durchgeführt und die therapeutischen Maßnahmen eingeleitet werden.

(2) Zur 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 gegebenenfalls Therapieeinleitung zu veranlassen. Nach Vorliegen eines abschließenden Ergebnisses (nach Kontrolle des auffälligen Erstbefundes in einer erneuten Blutprobe) soll eine genetische Beratung durch einen dafür qualifizierten Arzt/qualifizierte Ärztin angeboten werden, außer es liegt ein eindeutig negatives Ergebnis vor.

(3) Zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befunds sollen nicht mehr als 72 Stunden liegen.

§ 19 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 eine verantwortliche Ärztin/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 eine Ärztin/einen Arzt gewährleistet ist. Durch die Probenübermittlung an eine/n nach § 23 berechnete/n Laborärztin/Laborarzt wird dieser/diesem die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 17 und die Befundübermittlungen nach § 22 übertragen.

(2) Auch ohne Durchführungsverantwortung nach Absatz 1 hat sich die/der die U2-Früherkennungsuntersuchung beim Neugeborenen durchführende Ärztin/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 sie/er das Screening nach dieser Richtlinie anzubieten.

§ 20 Zeitpunkt der Probenentnahmen

(1) Der optimale Entnahmezeitpunkt ist das Alter von 48 bis 72 Lebensstunden. Die Blutprobe soll nicht vor vollendeten 36 und nicht nach 72 Lebensstunden entnommen werden. In diesem Zeitfenster versäumte Probenentnahmen müssen unverzüglich nachgeholt werden.

(2) Bei Entlassung vor vollendeten 36 Lebensstunden oder Verlegung soll eine erste Probe entnommen werden. Ein früherer Untersuchungszeitpunkt als 36 Lebensstunden erhöht das Risiko von falsch-negativen und falsch-positiven Befunden. Bei Entlassung vor 36 Lebensstunden müssen die Eltern /Personensorgeberechtigten) daher über die Notwendigkeit 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.

§ 21 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 sicherzustellen.

(4) Die Filterpapierkarte ist an eine/einen zur Durchführung der notwendigen Laborleistungen nach § 23 berechnete Ärztin/berechneten 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 § 20 sind auf leeren Filterpapierkarten zu dokumentieren und an das Screeninglabor zu senden.

§ 22 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 befundene 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 § 16 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, von der Laborärztin/vom Laborarzt an den Einsender. Im Falle der Nichte Erreichbarkeit des verantwortlichen Einsenders ist die Laborärztin/der Laborarzt berechnigt, den Befund unmittelbar den Personensorgeberechnigten mitzuteilen, wenn dies zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes erforderlich ist und wenn deren schriftliche Einwilligung vorliegt. Die Laborärztin/der Laborarzt hat den Befund entsprechend Absatz 5 mitzuteilen.

(5) Der Einsender informiert unverzüglich die Eltern (Personensorgeberechnigten). 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 Personensorgeberechnigten 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 (Personensorgeberechnigten) werden ohne Vorliegen eines auffälligen Befundes nur auf ihre ausdrückliche Nachfrage vom Einsender informiert.

3. Genehmigung und Qualitätssicherung für Laborleistungen

§ 23 Genehmigung für Laborleistungen

(1) Laborleistungen nach dieser Richtlinie dürfen nur nach Genehmigung der Kassenärztlichen Vereinigung erbracht und abgerechnet werden, in deren Gebiet die Laborärztin/der Laborarzt zur Teilnahme an der vertragsärztlichen Versorgung zugelassen oder ermächtigt ist. Voraussetzung für die Genehmigung ist, dass die beantragende Ärztin/der beantragende Arzt ihre/seine fachliche Qualifikation nach § 24 nachweist, die

Voraussetzungen nach § 25 für das Labor belegt, in dem sie/er die Laborleistungen erbringen will und das Labor die Anforderungen nach § 5 Absatz 1 Satz 2 Nummer 1 bis 4 GenDG erfüllt.

(2) Die Genehmigung ist unter der Auflage zu erteilen, dass die Laborleistungen nach dieser Richtlinie in einem Labor erbracht werden, das die Voraussetzungen des § 25 erfüllt und die Ärztin/der Arzt den Verpflichtungen zur Qualitätssicherung nach § 26 nachkommt.

(3) Die Genehmigung ist zu versagen, wenn trotz Vorliegens der in Absatz 1 Satz 2 geforderten Nachweise erhebliche Zweifel an der qualitätsgesicherten Erbringung der Laborleistungen bestehen. Die Zweifel können sich insbesondere daraus ergeben, dass die Verpflichtungen zur Qualitätssicherung nach § 26 in erheblichem Umfang verletzt wurden oder die Laborleistungen aus derselben Blutprobe an verschiedenen Standorten erbracht werden sollen (Verbot des Probensplittings) und dadurch eine qualitätsgesicherte und zeitgerechte Erbringung der Laborleistungen nicht gewährleistet ist.

(4) Die zuständige Kassenärztliche Vereinigung muss vor der Erteilung der Genehmigung und kann nach der Genehmigung die Labore nach vorheriger Anmeldung und mit Einverständnis einer/eines das Hausrecht ausübende/n Ärztin/Arztes begehen und auf das Vorliegen der Genehmigungsvoraussetzungen prüfen.

(5) Die Abrechnungsgenehmigung ist der/dem die Laborleistungen erbringende/n Ärztin/Arzt zu entziehen, wenn

- die Genehmigungsvoraussetzungen nach den Absätzen 1 und 3 nicht mehr vorliegen,
- die Auflagen nach Absatz 2 nicht erfüllt werden oder
- das Einverständnis zur Praxisbegehung versagt wird.

(6) Vor dem Entzug der Genehmigung und vor der Ablehnung des Antrags auf Erteilung einer Abrechnungsgenehmigung ist die Ärztin/der Arzt im Rahmen eines Kolloquiums anzuhören, und es soll eine angemessene Frist zur Beseitigung der Gründe für den Entzug der Abrechnungsgenehmigung gesetzt werden, die ein halbes Jahr nicht übersteigt. Satz 1 gilt nicht, wenn die Qualitätsmängel so gravierend sind, dass ein sofortiger Genehmigungsentzug geboten ist.

§ 24 Qualifikation der Laborärztin/des Laborarztes

(1) Die Erbringung der Laborleistungen nach dieser Richtlinie bedarf einer besonderen fachlichen Qualifikation der erbringenden Ärztin/des erbringenden Arztes, die sowohl spezielle Kenntnisse als auch Erfahrung in der Durchführung der Tandemmassenspektrometrie umfasst.

(2) Die besondere fachliche Qualifikation der Laborärztin/des Laborarztes gilt in der Regel als belegt, wenn sie/er a) die Gebietsbezeichnung für Laboratoriumsmedizin führen darf oder über die Fachkunde Laboruntersuchung oder die Zusatz-Weiterbildung fachgebundene Labordiagnostik verfügt und

b) ihre/seine persönliche Erfahrung in der Erbringung von Tandemmassenspektrometrien dadurch in geeigneter Weise belegt, dass sie/er entweder

– die Erbringung von 20 000 Tandemmassenspektrometrien für das Jahr glaubhaft macht, welches dem vorgese-

henen 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.

§ 25 Anforderungen an die Labore

(1) Zur Optimierung der internen Qualitätssicherung und der Logistik des Screenings sowie der Wirtschaftlichkeit ist eine Mindestzahl von 50 000 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 § 22 Absatz 1.

§ 26 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 Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen wird hingewiesen.
- (3) Es ist sicherzustellen, dass am Tag 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 Ärztinnen/Ärzte müssen im ersten Quartal jedes Jahres der zuständigen Kassenärztlichen Vereinigung einen Qualitätsbericht über ihre Leistungen nach dieser Richtlinie im vorangegangenen Jahr vorlegen. Der Bericht muss Angaben zu der untersuchten Zahl der Proben, der pathologischen Fälle, der Endbefunde, der Recall-Raten, Abnahme- und Versandzeiten und Angaben zur Befundübermittlung enthalten. Für die Leistungen innerhalb eines Labors kann ein gemeinsamer Bericht erstellt werden; die Angaben nach Satz 2 müssen aber auf die einzelne Ärztin/den einzelnen Arzt zurückführbar sein. Die Kassenärztlichen Vereinigungen stellen diese Berichte den Krankenkassen und dem G-BA zur Verfügung.

§ 27 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.

§ 28 Anpassung

- (1) Spätestens zwei Jahre nach Inkrafttreten der Richtlinie soll der zuständige Unterausschuss des G-BA den Erfolg des erweiterten Neugeborenen-Screenings prüfen und erforderliche Änderungen der Bestimmungen empfehlen.
- (2) Die Erfüllung der Anforderungen an die Labore gemäß § 5 Absatz 2 GenDG (§ 23 Absatz 1 Satz 2) ist bis zum 1. Februar 2011 keine Voraussetzung für die Erteilung von Genehmigungen oder die Abrechnung von Laborleistungen.

II. Screening auf Mukoviszidose

1. Allgemeine Bestimmungen

§ 29 Allgemeines

Das nach dieser Richtlinie durchzuführende Screening dient der Früherkennung der Mukoviszidose bei Neugeborenen. Durch das Screening soll eine unverzügliche Therapieeinleitung im Krankheitsfall ermöglicht werden. Das Screening auf Mukoviszidose erfolgt im Regelfall zum selben Zeitpunkt und aus derselben Blutprobe wie das erweiterte Neugeborenen-Screening. Das Screening auf Mukoviszidose unterliegt den Regelungen des GenDG.

§ 30 Geltungsbereich

Der Abschnitt C Kapitel II Screening auf Mukoviszidose der Kinder-Richtlinie gilt auf Grundlage von § 26 SGB V für alle zu Lasten der gesetzlichen Krankenversicherung durchgeführten Screeninguntersuchungen auf Mukoviszidose, unabhängig davon, welcher Leistungserbringer sie einleitet oder erbringt.

§ 31 Anspruchsberechtigung

Neugeborene haben Anspruch auf Teilnahme am Screening auf Mukoviszidose entsprechend dieser Richtlinie.

§ 32 Aufklärung und Einwilligung

- (1) Das Screening auf Mukoviszidose wird dreistufig als serielle Kombination von zwei biochemischen Tests auf immunreaktives Trypsin (IRT) und Pankreatitis-assoziiertes Protein (PAP) und einer DNA-Mutationsanalyse durchgeführt. Die Personensorgeberechtigten (z. B. Eltern) des Neugeborenen sind vor der Durchführung des Screenings eingehend und mit Unterstützung eines Informationsblatts, entsprechend Anlage 2 durch die verantwortliche Ärztin oder den verantwortlichen Arzt gemäß § 7 GenDG entsprechend den Vorgaben des § 9 GenDG, aufzuklären.

(2) Wird die Geburt durch eine Hebamme oder einen Entbindungspfleger geleitet, sind die Eltern darüber zu informieren, dass ihr Kind Anspruch auf ein Mukoviszidose-Screening hat. Die Aufklärung und Untersuchung kann nur von einer Ärztin oder einem Arzt bis zu einem Alter des Kindes von vier Wochen (z. B. U2 oder U3) gemäß § 35 vorgenommen werden.

(3) Die Aufklärung umfasst insbesondere Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der Untersuchung. Da das Screening auf Mukoviszidose eine DNA-Mutationsanalyse beinhalten kann, ist im Zuge der Aufklärung mitzuteilen, dass Informationen über eine mögliche Anlageträgerschaft im Rahmen des Screenings nicht mitgeteilt werden.

(4) Nach der Aufklärung ist eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen. Die Einwilligung umfasst alle Bestandteile der Untersuchung und den Umfang der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden personenbezogenen Daten. Die Einwilligung zum Screening bzw. die Ablehnung des Screenings hat gegenüber der Person zu erfolgen, die die Aufklärung nach Absatz 1 oder Absatz 2 durchgeführt hat und ist mit der Unterschrift zumindest eines Personensorgeberechtigten zu dokumentieren. Die Eltern erklären mit ihrer Einwilligung zum Screening, dass die auf der Filterpapierkarte einzutragenden personenbezogenen 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 Ärztin oder des aufklärenden Arztes widerrufen werden.

§ 33 Untersuchungsmethode

(1) Das Screening auf Mukoviszidose erfolgt in den ersten beiden Stufen mittels konventioneller Laboruntersuchungsverfahren und in der dritten Stufe mittels einer molekulargenetischen Untersuchung auf Mutationen (DNA-Mutationsanalyse), die mit einem frühen und schweren Erkrankungsverlauf einhergehen.

(2) Die erste biochemische Untersuchung wird auf IRT durchgeführt. Die Probe gilt als positiv, wenn der Wert \geq der 99,0. Perzentile der für das durchführende Labor anzunehmenden Populationswerte liegt. Ist der IRT-Test positiv, wird aus der vorliegenden Probe ein PAP-Test durchgeführt. Liegt dieser \geq der 87,5. Perzentile erfolgt die dritte Stufe, eine genetische Untersuchung auf Mutationen gemäß Anlage 4a. Die zweite und dritte Stufe werden nicht durchgeführt wenn der IRT \geq 99,9. Perzentile liegt, da bei so deutlich erhöhten Werten das Screening schon allein durch diesen Wert als positiv gilt.

(3) Das Screening auf Mukoviszidose gilt als positiv, wenn einer der nachfolgenden Befunde vorliegt: IRT \geq 99,9. Perzentile oder mindestens eine Mutation des Cystic Fibrosis Transmembran Regulator-Gens (CFTR-Gens). In allen anderen Konstellationen gilt das Screening als negativ.

2. Verfahren

§ 34 Grundsätze des Screening-Verfahrens

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

§ 35 Durchführungsverantwortung

(1) Die Ärztin oder der Arzt, die/der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung und bei Einwilligung der Personensorgeberechtigten auch für die Durchführung des Screenings verantwortlich. Die Ärztin oder der Arzt (im Folgenden „Einsender“ genannt) hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen.

(2) Wurde die Geburt durch eine Hebamme oder einen Entbindungspfleger verantwortlich geleitet, muss diese/dieser die Eltern über den Anspruch ihres Kindes auf ein Mukoviszidose-Screening informieren.

(3) Die oder der die U2- und/oder U3-Früherkennungsuntersuchung durchführende Ärztin oder durchführende Arzt hat sich zu vergewissern, dass das Screening auf Mukoviszidose dokumentiert wurde. Sofern bis zu einem Alter des Kindes von vier Lebenswochen noch keine ärztliche Aufklärung über ein Screening auf Mukoviszidose erfolgt ist, muss die Ärztin oder der Arzt die Eltern aufklären und gegebenenfalls das Screening auf Mukoviszidose veranlassen. Durch die Probenübermittlung an eine oder einen nach § 38 berechnigte Laborärztin oder berechtigten Laborarzt wird dieser oder diesem die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 33 und die Befundübermittlungen nach § 37 übertragen.

(4) Die Dokumentation der Durchführung erfolgt im Gelben Heft gemäß Anlage 1 der Kinder-Richtlinie.

§ 36 Probenentnahme und Probenbearbeitung

(1) Das Screening auf Mukoviszidose erfolgt in der Regel aus derselben Blutprobe, die auch für das erweiterte Neugeborenen-Screening entnommen wurde. Die Regelungen des § 21 zur Probenentnahme und Probenbearbeitung gelten auch für das Screening auf Mukoviszidose.

(2) Wurde die Geburt durch eine Hebamme oder einen Entbindungspfleger verantwortlich geleitet und ausnahmsweise das erweiterte Neugeborenen-Screening ohne ärztliche Aufklärung durchgeführt, muss für das Mukoviszidose-Screening nach ärztlicher Aufklärung eine zweite Blutprobe abgenommen werden. Das Mukoviszidose-Screening kann in den ersten vier Lebenswochen des Kindes nachgeholt werden.

(3) Wie bei dem erweiterten Neugeborenen-Screening muss bei Abnahme bei reifen Neugeborenen vor der 36. Lebensstunde ein Zweitscreening nach der 36. Lebensstunde durchgeführt werden. Bei sehr unreifen Neugeborenen (Geburt vor vollendeten 32 Schwangerschaftswochen) muss außer dem Erstscreening ein abschließendes Zweitscreening in einem korrigierten Alter von 32 Schwangerschaftswochen erfolgen.

§ 37 Befundübermittlung

(1) Das Labor teilt dem Einsender Befunde als positives oder negatives Ergebnis mit. Einzelheiten zum Ergebnis der DNA-Mutationsanalyse werden im Rahmen des Screenings nicht mitgeteilt. Ein positiver Screeningbefund gemäß § 33 wird vom Einsender den Personensorgeberechtigten mitgeteilt. Der Einsender informiert die Personensorgeberechtigten des Kindes über die Notwendigkeit, eine auf die Diagnose und Behandlung der Mukoviszidose spezialisierte Einrichtung zur Vornahme einer Konfirmationsdiagnostik zu kontaktieren. Dazu soll der Einsender die auf Mukoviszidose spezialisierten Einrichtungen in erreichbarer Nähe benennen.

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

(3) Das Datum der Screening-Befundübermittlung und der Informationsempfänger sind zu dokumentieren.

(4) Negative Screeningbefunde werden dem Einsender schriftlich mitgeteilt. Die Personensorgeberechtigten werden bei Vorliegen eines negativen Screeningbefundes nur auf ihren ausdrücklichen Wunsch vom Einsender informiert.

3. Genehmigung und Qualitätssicherung für Laborleistungen

§ 38 Genehmigung für Laborleistungen

Die Regelungen des § 23 zur Genehmigung von Laborleistungen gelten auch für das Screening auf Mukoviszidose. Zusätzlich wird für die Genehmigung von Laborleistungen für das Screening auf Mukoviszidose Folgendes geregelt:

- Die Genehmigung ist unter der Auflage zu erteilen, dass die Voraussetzungen des § 39 zusätzlich erfüllt sind und die Ärztin oder der Arzt abweichend vom § 26 Absatz 4 den Verpflichtungen zur Qualitätssicherung nach § 40 nachkommt.
- Die Genehmigung ist auch dann zu versagen, wenn die Verpflichtungen zur Qualitätssicherung nach § 40 in erheblichem Umfang verletzt wurden.

§ 39 Anforderungen an die Labore

Die Regelungen des § 25 Absatz 2 und 3 Anforderung an die Labore gelten auch für das Screening auf Mukoviszidose. Abweichend vom § 25 Absatz 3 wird der 2. Spiegelstrich wie folgt geregelt:

Das Labor soll aktuelle Listen mit Mukoviszidose-spezialisierten Einrichtungen vorhalten.

§ 40 Qualitätssicherung

Als Anforderungen an die Qualitätssicherung der Labore gelten auch für das Screening auf Mukoviszidose die Regelungen des § 26 Absatz 1, 2 und 4 Satz 1, 3 und 4 entsprechend mit der Maßgabe, dass abweichend von § 26 Absatz 4 Satz 2 der Bericht

- Angaben zu der Zahl der untersuchten Proben, der Zeitspanne zwischen Probeneingang und Mitteilung des Screeningbefunds an den Einsender, die Ergebnisse der einzelnen Untersuchungsschritte, die Anzahl und Art der gemäß § 37 mitgeteilten Screeningergebnisse und die Anzahl der aufgrund auffälliger Konfirmationsdiagnostik angeforderten und mitgeteilten DNA-Mutationsanalysen sowie die vorliegenden Befunde der Konfirmationsdiagnostik enthalten muss.

§ 41 Dokumentation

Die Regelungen des § 27 Anforderung an die Dokumentation durch die Labore gelten auch für das Screening auf Mukoviszidose.

§ 42 Evaluation

Spätestens drei Jahre nach Inkrafttreten der Richtlinie soll der zuständige Unterausschuss des G-BA den Erfolg des Screenings auf Mukoviszidose prüfen und erforderliche Änderungen der Bestimmungen empfehlen. In die Evaluation werden die Daten nach § 40 einbezogen.