



Bundesministerium für Gesundheit

Bekanntmachung eines Beschlusses des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Neufassung der Richtlinien über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres (Kinder-Richtlinien): Formale und inhaltliche Überarbeitung (Neustrukturierung)

Vom 18. Juni 2015

Der Gemeinsame Bundesausschuss hat in seinen Sitzungen am 18. Juni 2015, 20. August 2015, 19. Mai 2016 und 7. Juli 2016 die Neufassung der Richtlinien über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres („Kinder-Richtlinien“), in der Fassung vom 26. April 1976 (Beilage Nr. 28 zum BAnz. Nr. 214 vom 11. November 1976), zuletzt geändert am 16. Dezember 2010 (BAnz. 2011; S. 1013) beschlossen.

I.

Die Kinder-Richtlinien werden wie folgt gefasst:

„Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres (Kinder-Richtlinie)

A.

Allgemeines und Anspruchsberechtigung

§ 1

Grundlagen

(1) Kinder haben bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres Anspruch auf Untersuchungen zur Früherkennung von Krankheiten, die ihre körperliche oder geistige Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährden. Die vom Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) gemäß § 26 in Verbindung mit § 92 Absatz 1 Satz 2 Nummer 3, Absatz 4 des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (SGB V) beschlossene Richtlinie bestimmt 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.

(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) Ergeben die Früherkennungsuntersuchungen das Vorliegen oder den Verdacht auf das Vorliegen einer Krankheit, so soll die Ärztin oder der Arzt dafür Sorge tragen, dass diese Fälle soweit erforderlich im Rahmen der Krankenbehandlung einer weitergehenden, gezielten Diagnostik und wenn nötig einer Therapie zugeführt werden.

(4) Bei erkennbaren Zeichen einer Kindesvernachlässigung oder -misshandlung hat die untersuchende Ärztin oder der untersuchende Arzt unter Berücksichtigung des Gesetzes zur Kooperation und Information im Kinderschutz in der Fassung vom 1. Januar 2012 die notwendigen Schritte einzuleiten.

(5) Untersuchungen nach dieser Richtlinie dürfen, soweit die Richtlinie nicht etwas anderes bestimmt, nur diejenigen Ärztinnen oder 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.



- Aufklärung über Impfungen/Vorschlag eines Impftermins, Impfstatus entsprechend Schutzimpfungs-Richtlinie des G-BA überprüfen
- Verweis zum Zahnarzt zur zahnärztlichen Früherkennungsuntersuchung

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 Entnahmepunkt 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 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 Stoffwechselfachspezialisten 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 (Personensorgeberechnigte) auf einem abtrennbaren Teil der Filterpapierkarte anzugeben. Die schriftliche Einwilligung der Personensorgeberechnigten 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 Nichterreichbarkeit 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 Stoffwechselfachspezialisten 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 Kassenerärztlichen 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 begehren 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 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.

§ 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 Laborgeräthewartung 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.

III.

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

§ 43

Qualifikation des Arztes für die Durchführung der Hüftgelenksonographie

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

§ 44

Ärztliche Zusammenarbeit

Sofern die/der mit der Früherkennungsuntersuchung befasste Ärztin/Arzt die sonographische Untersuchung der Hüftgelenke nicht selbst ausführt, soll sie/er die Überweisung des Kindes an eine/n an der vertragsärztlichen Versorgung teilnehmende Ärztin/teilnehmenden Arzt mit der in § 43 angegebenen Qualifikation veranlassen. Diese/r hat die überweisende Ärztin/den überweisenden Arzt unverzüglich über das Ergebnis der hüftsonographischen Untersuchung zu unterrichten, um die gegebenenfalls erforderlichen therapeutischen und/oder diagnostischen Maßnahmen rechtzeitig einzuleiten.

§ 45

Ablauf der Untersuchungen

Die hüftsonographische Screening-Untersuchung bei Säuglingen wird in der 4. bis 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 (Verfahren nach Graf) durchgeführt werden.

Die Bilddokumentation soll als Darstellung in der Standardebene nach Graf erfolgen (Unterrand des Os ilium, mittlerer Pfannendachbereich, Labrum acetabulare). Die Winkelbefunde (Alpha- und Beta-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.



§ 46

Dokumentation

Die Dokumentation der erhobenen anamnestischen, klinischen und sonographischen Befunde erfolgt auf einem gesonderten Erhebungsbogen, der Bestandteil des Untersuchungshefts für Kinder ist. Insbesondere sind folgende Risikomerkmale und Befunde zu dokumentieren:

Risiken aus Anamnese und allgemeinem Befund

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

Klinische Zeichen

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

Hüftsonographische Befunde

- Hüfttyp nach Graf
- Alpha- und Beta-Winkel auf jeder Gelenkseite

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

IV.

Früherkennung von Hörstörungen bei Neugeborenen

1.

Allgemeine Bestimmungen

§ 47

Zielsetzung

Das nach dieser Richtlinie 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.

§ 48

Geltungsbereich

(1) Die Richtlinie gilt auf Grundlage von § 26 des 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.

§ 49

Anspruchsberechtigung

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

§ 50

Aufklärung und Einwilligung

Vor Einleitung des Neugeborenen-Hörscreenings sind die Eltern (Personensorgeberechtigten) anhand des Merkblattes des G-BA entsprechend Anlage 5 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.

2.

Verfahren

§ 51

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 gegebenenfalls gemäß Absatz 3 durchzuführenden Untersuchung. Der Erfolg des Screenings ist insbesondere abhängig von der Zuverlässig-



keit 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. Lebensstag 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.

§ 52

Durchführungsverantwortung und Qualifikation

(1) Die Verantwortung für die Durchführung des Neugeborenen-Hörscreenings liegt bei Geburt im Krankenhaus bei der Ärztin/dem Arzt, die/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 der Ärztin/dem Arzt, die oder der die Geburt verantwortlich geleitet hat. Das Neugeborenen-Hörscreening kann bei Fachärztinnen/Fachärzten für Kinder- und Jugendmedizin, Fachärztinnen/Fachärzten für Hals-, Nasen-, Ohrenheilkunde oder Fachärztinnen/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 Fachärztinnen/Fachärzten für Kinder- und Jugendmedizin, Fachärztinnen/Fachärzten für Hals-, Nasen-, Ohrenheilkunde oder Fachärztinnen/Fachärzten für Sprach-, Stimm- und kindliche Hörstörungen vorgenommen, soweit sie berufsrechtlich hierzu berechtigt sind.

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

§ 53

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.

§ 54

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 § 51 Absatz 4 erforderlich ist, soll höchstens bei 4 % liegen.

(2) Wird das Neugeborenen-Hörscreening bei einer/einem niedergelassenen Fachärztin/Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Fachärztin/Facharzt für Hals-, Nasen-, Ohrenheilkunde oder einer Fachärztin/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 bei der Vertragsärztin/beim Vertragsarzt untersuchten Kinder, für die eine pädaudiologische Konfirmationsdiagnostik gemäß § 51 Absatz 4 erforderlich ist, soll höchstens bei 4 % liegen.

(3) Unabhängig von der Verantwortung für die Durchführung der Früherkennungsuntersuchung gemäß § 52 hat die/der die U3 durchführende Ärztin/Arzt sich zu vergewissern, dass das Neugeborenen-Hörscreening dokumentiert wurde. Ist die Durchführung der Untersuchung nicht dokumentiert, so hat sie/er die Untersuchung zu veranlassen sowie Durchführung und Ergebnis zu dokumentieren. Dasselbe gilt für die U4 und U5 durchführenden Ärztinnen/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 Früherkennungs-



untersuchung auffällig getesteten Neugeborenen die Konfirmationsdiagnostik in Anspruch nehmen, sollen Krankenhäuser bzw. Hebammen und niedergelassene Ärztinnen/Ärzte, die die Früherkennungsuntersuchung durchführen, auch die über die in § 55 geregelten Dokumentationen hinausgehenden länderspezifischen Regelungen berücksichtigen (z. B. Dokumentation durch Screeningkarten des Erweiterten Neugeborenen-Screenings).

§ 55

Dokumentation

(1) Im Gelben Kinderuntersuchungsheft (Anlage 1) werden Durchführung und Ergebnisse (differenziert nach einseitig/beidseitig) dieser Früherkennungsuntersuchung sowie gegebenenfalls 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 G-BA 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).

§ 56

Evaluation

(1) Das Neugeborenen-Hörscreening wird hinsichtlich Qualität und Zielerreichung durch eine Studie evaluiert. Hierzu beschließt der G-BA 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.

§ 57

Anpassung

Spätestens fünf Jahre nach Inkrafttreten der Richtlinienänderung soll der G-BA das Neugeborenen-Hörscreening prüfen und erforderliche Änderungen beschließen.

D.

Qualitätssichernde Maßnahmen, Dokumentation und Evaluation

§ 58

Qualitätssicherung

(1) Die Untersuchungen nach den §§ 3 bis 12 dieser Richtlinie dürfen, soweit die Richtlinie nicht etwas anderes bestimmt, nur diejenigen Ärztinnen oder Ärzte durchführen, welche die vorgesehenen Leistungen auf Grund ihrer Kenntnisse und Erfahrungen erbringen können und nach der ärztlichen Berufsordnung dazu berechtigt sind.

(2) Bei der Durchführung der Untersuchung müssen die in der Richtlinie vorgegebenen Standards eingehalten werden.



(3) Für die Durchführung der Screeningaudiometrie nach § 11 dieser Richtlinie müssen Audiometer verwendet werden, die von der Physikalisch-Technischen Bundesanstalt (PTB) bzw. entsprechend der EU-Richtlinie 93/42/EWG zugelassen sind und entsprechend den Vorgaben der Verordnung über das Errichten, Betreiben und Anwenden von Medizinprodukten (MPBetreibV) einer regelmäßigen Wartung unterzogen werden.

§ 59

Dokumentation

(1) Die Dokumentation der Befunde zu den Untersuchungen nach Abschnitt B erfolgt in der Patientenakte und im Untersuchungsheft für Kinder gemäß der Anlage 1. Der G-BA stellt die Inhalte der Anlage 1 als Untersuchungsheft für Kinder (Gelbes Heft) in gedruckter Version den Leistungserbringern zur Verfügung. Die Dokumentation der speziellen Früherkennungsuntersuchungen erfolgt entsprechend den Vorgaben in Abschnitt C sowie gemäß den Anlagen zu dieser Richtlinie. Darüber hinaus wird jeweils die Teilnahme an den Untersuchungen (U2 bis U9) auf einer separaten Teilnahmekarte dokumentiert (gemäß Anlage 1).

(2) Der zuständige Unterausschuss des G-BA ist berechtigt, Änderungen am Untersuchungsheft für Kinder (Anlage 1), an der Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening (Anlage 3), an der Elterninformation zum Screening auf Mukoviszidose (Anlage 2), an der Filterpapierkarte (Anlage 4) sowie am Merkblatt zum Neugeborenen-Hörscreening (Anlage 5) vorzunehmen, deren Notwendigkeit sich aus der praktischen Anwendung ergibt, soweit dadurch die jeweilige Anlage nicht in ihrem wesentlichen Inhalt geändert wird. Kapitel 1 § 10 Absatz 1 Satz 2 der Verfahrensordnung gilt entsprechend.

(3) Die Untersuchungen nach Abschnitt B werden anhand einer repräsentativen Stichprobe hinsichtlich Qualität und Zielerreichung evaluiert. Der G-BA beauftragt spätestens zwei Jahre nach Inkrafttreten der Neufassung dieser Richtlinie ein unabhängiges wissenschaftliches Institut mit der Evaluation. Der G-BA wird in einem gesonderten Beschluss die Kriterien festlegen, nach denen ein unabhängiges wissenschaftliches Institut unter Hinzuziehung von ausgewählten Leistungserbringern und unter Berücksichtigung der datenschutzrechtlichen Bestimmungen, insbesondere die überarbeiteten Teile der Untersuchungen (Abschnitt B) bewertet.



Anlage 2

Elterninformation zum Screening auf Mukoviszidose

Gemeinsamer Bundesausschuss

Information für die Eltern (Personensorgeberechtigte) zur Vorbereitung der mündlichen Aufklärung für die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose

Liebe Eltern,

zeitgleich mit dem erweiterten Neugeborenen-Screening wird Ihnen eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose für Ihr Kind angeboten. Ziel dieser Reihenuntersuchung ist die frühzeitige Diagnose von Mukoviszidose, damit möglichst früh mit einer Behandlung begonnen werden kann und so die Lebensqualität und Lebenserwartung bei Kindern mit Mukoviszidose verbessert wird. Die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose unterliegt den besonderen Regelungen des Gendiagnostikgesetzes. Die nachfolgenden Informationen sollen Ihnen helfen, sich auf ein Aufklärungsgespräch mit Ihrer Ärztin bzw. Ihrem Arzt vorzubereiten.

1. Was ist Mukoviszidose?

Mukoviszidose (auch Zystische Fibrose genannt) ist eine erbliche Krankheit, die ungefähr 1 von 3 300 Kindern betrifft. Eine Genveränderung im sogenannten CFTR-Gen führt zu einer Störung des Salzaustausches in Drüsenzellen. Dies wiederum ist Ursache für die Bildung von zähflüssigem Schleim in den Atemwegen und anderen Organen, die sich dadurch dauerhaft entzünden. Die Schwere der Krankheitszeichen kann aufgrund unterschiedlicher Genveränderungen variieren. Häufig ist die Funktion der Bauchspeicheldrüse eingeschränkt. Dadurch sind betroffene Kinder oft untergewichtig und wachsen schlecht. Bei schweren Verläufen kann, infolge von wiederholten schweren Lungenentzündungen, die Lungenfunktion erheblich beeinträchtigt werden.

2. Wie kann Mukoviszidose behandelt werden?

Zurzeit gibt es keine heilende Therapie bei Mukoviszidose. Allerdings können Krankheitszeichen durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, sodass die Lebenserwartung von Mukoviszidose-Patienten kontinuierlich gestiegen ist. Die Behandlung der Mukoviszidose besteht aus Inhalationen und Physiotherapie, einer besonders kalorienreichen Ernährung und Medikamenten. Außerdem ist die Durchführung von regelmäßigen Kontrolluntersuchungen in spezialisierten Mukoviszidose-Einrichtungen sinnvoll, um bereits frühe Veränderungen rechtzeitig behandeln zu können.

3. Warum ist eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sinnvoll?

Die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose ermöglicht eine frühe Diagnosestellung. Mit einem frühen Behandlungsbeginn kann die körperliche Entwicklung der betroffenen Kinder verbessert werden. Damit erhöht sich auch die Chance auf ein längeres und gesünderes Leben.

4. Wie wird die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose durchgeführt?

Für die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose ist in der Regel keine zusätzliche Blutabnahme notwendig. Die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose erfolgt zur gleichen Zeit und aus derselben Blutprobe, welche für das erweiterte Neugeborenen-Screening bei Ihrem Kind abgenommen wird. Diese Blutprobe wird auf eine Filterpapierkarte getropft und an ein Labor geschickt.

Dort wird zuerst das Enzym immunreaktives Trypsin (IRT) bestimmt. Bei einem erhöhten Wert erfolgt aus derselben Blutprobe eine zweite Untersuchung auf das Pankreatitis-assoziierte Protein (PAP). Sollte das zweite Testergebnis ebenfalls erhöht sein, wird mit einem DNA-Test (Erbgutuntersuchung) nach den häufigsten Genveränderungen gesucht, die bei Mukoviszidose auftreten. Wenn eine oder zwei Genveränderungen gefunden werden, ist die Reihenuntersuchung kontrollbedürftig.

Sollte bereits der erste Test (IRT) sehr hoch sein, ist die Reihenuntersuchung allein dadurch kontrollbedürftig und es werden die anderen Tests nicht mehr durchgeführt. Die Kombination der Testschritte führt zu einer größtmöglichen Genauigkeit und Sicherheit der Ergebnisse. Sehr selten kann es trotzdem vorkommen, dass ein Kind an Mukoviszidose erkrankt ist und in dieser Früherkennung nicht auffällt.

Entsprechend der gesetzlichen Vorgaben im Gendiagnostikgesetz ist vor der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose die Aufklärung durch eine Ärztin oder einen Arzt zwingend erforderlich. Wird die Geburt durch eine Hebamme oder einen Entbindungspfleger geleitet, kann die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose bei Ihrem Kind bis zum Alter von vier Lebenswochen bei einer Ärztin oder einem Arzt, (beispielsweise bei der U2) nachgeholt werden. Hierzu ist dann die Entnahme einer weiteren Blutprobe notwendig. Im Gegensatz zur Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sollte das erweiterte Neugeborenen-Screening idealerweise innerhalb der ersten 72 Stunden erfolgen, da dort anders als beim Mukoviszidose-Screening eine sofortige Therapieeinleitung für die Mehrzahl der getesteten Erkrankungen entscheidend ist.

Die Blutprobe Ihres Kindes wird nach der Untersuchung vernichtet.

5. Wie werden Sie über das Reihenuntersuchungsergebnis informiert und was folgt danach?

Das Labor teilt dem Einsender (Ärztin/Arzt) der Blutprobe innerhalb von 14 Tagen mit, ob der Befund kontrollbedürftig oder normal ist. Über ein normales Ergebnis werden Sie nur auf Ihre ausdrückliche Nachfrage informiert. Bei einem kontrollbedürftigen Ergebnis wird sich der Einsender mit Ihnen in Verbindung setzen und Sie an ein spezialisiertes Mukoviszidose-Zentrum verweisen. Ein kontrollbedürftiges Ergebnis bedeutet noch nicht, dass Ihr Kind Mukoviszidose



hat. Nur eins von fünf Kindern mit einem kontrollbedürftigen Ergebnis hat tatsächlich Mukoviszidose. Jedoch ist die Wahrscheinlichkeit für eine sogenannte Anlageträgerschaft erhöht. Die Anlageträger sind gesund, können jedoch diese Anlage an ihre Nachkommen weitergeben. In jedem Fall wird Ihnen eine genetische Beratung angeboten, damit Sie sich ausführlich über die Bedeutung dieses Ergebnisses informieren können.

Im Mukoviszidose-Zentrum wird zunächst eine Bestätigungsuntersuchung, in der Regel ein Schweißtest durchgeführt und alles Weitere mit Ihnen besprochen. Dieser Schweißtest ist ungefährlich und schmerzfrei und belastet Ihr Kind nicht. Das Ergebnis wird Ihnen unmittelbar nach der Untersuchung mitgeteilt. Möglicherweise sind weitere Untersuchungen erforderlich.

6. Sie entscheiden für Ihr Kind!

Die Teilnahme an der Mukoviszidose-Reihenuntersuchung ist freiwillig. Die Kosten der Untersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

Die Ergebnisse der Untersuchung unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht und dürfen nicht ohne Ihre Einwilligung an Dritte weitergegeben werden. Das durchführende Labor übermittelt die Ergebnisse direkt der verantwortlichen Person, die beauftragt ist, Sie bei einem positiven Befund zu kontaktieren. Sie haben das Recht Ihre Einwilligung zur Mukoviszidose-Reihenuntersuchung jederzeit zu widerrufen.

Eine Entscheidung für oder gegen eine Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sollte auf der Basis fundierter Informationen getroffen werden. Sie haben immer die Möglichkeit, Ihre Fragen mit Ärztinnen oder Ärzten zu besprechen.

Ihre Einwilligung umfasst nur die Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sowie die Weitergabe der hierfür erforderlichen personenbezogenen Daten.

Wir sind mit der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose und der Übermittlung der hierfür erforderlichen Angaben einverstanden:

Datum, Unterschrift mindestens eines/einer Personensorgeberechtigten

Datum, Unterschrift aufklärende Person

| |
|--|
| Diese genetische Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose wird von der Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut befürwortet. |
|--|



Anlage 3

Elterninformation zum erweiterten Neugeborenen-Screening

Erweitertes Neugeborenen-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), gegebenenfalls zusammen mit der zweiten Vorsorgeuntersuchung Ihres Kindes, der U2, werden wenige Blutstropfen (aus der Vene oder Ferse) entnommen, auf die dafür vorgesehene Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort zu einem Screeninglabor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Untersuchungsmethoden untersucht.

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, Isovalerialaninacidämie (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 Tests. Eine Wiederholung eines Tests 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 Verstoffwecheln von Milchzucker: Erblindung, körperliche und geistige Behinderung, Leberversagen, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/40 000 Neugeborene).

Glutaracidurie Typ I

Defekt im Abbau von Aminosäuren: bleibende Bewegungsstörungen, plötzliche Stoffwechselkrisen. Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe (Häufigkeit ca. 1/80 000 Neugeborene).

Hypothyreose

Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse: schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung. Behandlung durch Hormongabe (Häufigkeit ca. 1/4 000 Neugeborene).

Isovalerianacidämie

Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma. Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe (Häufigkeit ca. 1/50 000 Neugeborene).

LCHAD-, VLCAD-Mangel

Defekt im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät, Vermeiden von Hungerphasen (Häufigkeit ca. 1/80 000 Neugeborene).

MCAD-Mangel

Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Carnitingabe, Vermeiden von Hungerphasen (Häufigkeit ca. 1/10 000 Neugeborene).

Phenylketonurie

Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige Behinderung. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/10 000 Neugeborene).

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 (§ 21 Absatz 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,
 - für das Screening gemäß Abschnitt C Kapitel I Erweitertes Neugeborenen-Screening,
 - für das Screening gemäß Abschnitt C Kapitel II Screening auf Mukoviszidose,
- 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 Erstscreeningskarte und
- Angabe der EBM-Ziffer der Laboruntersuchung,
- gemäß Abschnitt C Kapitel IV § 54 Absatz 4 kann ebenfalls die Durchführung des Neugeborenen-Hörscreenings dokumentiert werden.

b) bei Kontrollproben zusätzlich:

- Ergebnis des Erstbefunds
- 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 (soweit vorgegeben) fernmündlichen Befundübermittlung,
- Angaben zur Beratung/Besonderheiten (Freifeld)

c) bei Kontrollprobe zusätzlich:

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



Anlage 4a

DNA-Mutationsanalyse

Es wird auf folgende Mutationen untersucht:

| | Mutationen |
|-----|---------------|
| 1. | F508del |
| 2. | N1303K |
| 3. | R553X |
| 4. | G542X |
| 5. | G551D |
| 6. | R347P |
| 7. | 3849+10kb C>T |
| 8. | 1717-1G>A |
| 9. | CFTRdele2,3 |
| 10. | W1282X |
| 11. | 2789+5G>A |
| 12. | 2183AA>G |
| 13. | R1162X |
| 14. | M1101K |
| 15. | 2143delT |
| 16. | 2184delA |
| 17. | 3272-26A>G |
| 18. | dell507 |
| 19. | G85E |
| 20. | 621+1G>T |
| 21. | 3659delC |
| 22. | R334W |
| 23. | 1677delTA |
| 24. | 1078delT |
| 25. | E92X |
| 26. | 3905insT |
| 27. | E60X |
| 28. | I336K |
| 29. | 2184insA |
| 30. | A455E |
| 31. | Y1092X |

Diese Mutationsanalyse wird mittels eines Zystische Fibrose-Testkits durchgeführt. In den ersten 18 Monaten nach Inkrafttreten des Beschlusses kann die Untersuchung auf die oben genannten Mutationen auch unter Verwendung einer Kombination verschiedener Testkits oder durch andere geeignete Verfahren erfolgen.



Anlage 5

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 zwei von 1 000 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 Mikrofon 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 weitergeleitet 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 mindestens eines/r Personensorgeberechtigten

II.

Die Neufassung der Richtlinie tritt 14 Tage nach Veröffentlichung im Bundesanzeiger, frühestens zum 1. Juli 2016 in Kraft.

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

Berlin, den 18. Juni 2015

Gemeinsamer Bundesausschuss
gemäß § 91 SGB V

Der Vorsitzende
Prof. Hecken
