

**Tragende Gründe zum Beschluss  
des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung  
der Kinder-Richtlinien:  
Anpassung des Erweiterten Neugeborenen-Screenings  
an das Gendiagnostikgesetz**

Vom 16.12.2010

### **Rechtsgrundlagen**

Mit diesem Beschluss wird das Erweiterte Neugeborenen-Screening an die Regelungen des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) angepasst.

Das Erweiterte Neugeborenen-Screening dient der Früherkennung von angeborenen Stoffwechseldefekten und endokrinen Störungen bei Neugeborenen. Durch eine frühe Diagnose und Therapieeinleitung sollen schwerwiegende geistige und körperliche Schäden verhindert werden. Das Screening erfolgt mittels unterschiedlicher Laboruntersuchungsverfahren. Hierbei handelt es sich teilweise um Analysen von Produkten der Nukleinsäuren (Genproduktanalysen) gemäß § 3 Nr. 2 lit. c) GenDG. Um unterschiedliche Abläufe und Zuständigkeiten zwischen konventionellen und gendiagnostischen Screeningmethoden zu vermeiden, wird das gesamte Screening an die Regeln des GenDG angepasst.

### **Eckpunkte der Entscheidung**

#### **§ 4 Aufklärung und Einwilligung**

Die Eltern (Personensorgeberechtigten) werden derzeit nach der Geburt eingehend und mit Unterstützung eines Informationsblattes über das Screening aufgeklärt. Gemäß § 9 Abs. 1 Satz 1 GenDG soll nun die Aufklärung durch einen verantwortlichen Arzt erfolgen. Wird die Geburt durch eine Hebamme oder einen Entbindungspfleger geleitet, kann die Aufklärung durch diese/diesen erfolgen, wenn die Rückfragemöglichkeit an einen Arzt im Rahmen der üblichen Kooperation zwischen Hebammen und Entbindungspflegern mit niedergelassenen Ärzten oder stationären Einrichtungen gewährleistet ist. Diese Regelung soll sicherstellen, dass auch bei Geburten durch Hebammen/Entbindungspfleger, wenn ausnahmsweise kein Arzt verfügbar ist, das Erweiterte Neugeborenen-Screening durchgeführt werden kann. Ziel ist es, die aktuell hohen Teilnahmeraten auch weiterhin zu erreichen und eine unverzügliche Therapieeinleitung im Krankheitsfall zu ermöglichen.

Die Inhalte der Aufklärung müssen vor der Untersuchung dokumentiert werden (§ 9 Abs. 3 GenDG). Hierfür wird auf dem Patienteninformationsblatt die Gegenzeichnung der aufklärenden Person (verantwortlicher Arzt oder in Ausnahmefällen die Hebamme/der Entbindungspfleger) vorgesehen. Die Aufklärung umfasst insbesondere Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung (§ 9 Abs. 2 GenDG). Gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG können die Details zur Aufklärung durch die Gendiagnostikkommission mittels Richtlinien konkretisiert werden.

§ 9 Abs. 1 GenDG sieht vor, dass nach der Aufklärung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen ist. Zur Sicherstellung der Qualität des Screenings sollte der Zeitkorridor von maximal 72 Stunden zwischen Geburt und Durchführung des Screenings nicht verändert werden. In der Begründung zum GenDG wird darauf hingewiesen, dass die Bedenkzeit von der Art und Bedeutung der u. U. zu erwartenden Diagnose und den Auswirkungen auf die von der Untersuchung betroffene Person und deren Familie abhängt. Bei den untersuchten Zielerkrankungen des Erweiterten Neugeborenen-Screenings handelt es sich um Stoffwechseldefekte und endokrine Störungen, die mit einer Spezialdiät und/oder Medikamenten bei frühzeitiger Diagnose gut behandelt werden können. Aus der ersten Untersuchung allein können noch keine Aussagen über familiäre Risiken abgeleitet werden. Aus diesen Gründen kann, sofern nicht anders möglich, unmittelbar nach der Aufklärung die Einwilligung eingeholt und Blut abgenommen werden. Bisher war in der Richtlinie festgelegt, dass die Aufklärung nach der Geburt erfolgen soll. Dies wird gestrichen, damit die Aufklärung auch vor der Geburt erfolgen kann. Somit kann den Eltern eine angemessene Bedenkzeit eingeräumt werden.

Gemäß § 8 Abs. 1 GenDG, darf eine genetische Untersuchung oder Analyse nur vorgenommen und eine dafür erforderliche genetische Probe gewonnen werden, wenn eine ausdrückliche und schriftliche Einwilligung gegenüber dem verantwortlichen Arzt erfolgt ist. Da die Richtlinie vorsieht, dass in Ausnahmefällen neben dem verantwortlichen Arzt auch die Hebamme/der Entbindungspfleger die Aufklärung durchführen kann, hat die Einwilligung gegenüber der Person zu erfolgen, die die Aufklärung durchgeführt hat. Die Einwilligung wird mit der Unterschrift eines Elternteils (Personensorgeberechtigten) dokumentiert. Mit der Einwilligung wird einem Screening auf die in § 5 der Richtlinie genannten Zielerkrankungen und der Übermittlung personenbezogener Daten an das Labor zugestimmt. Die Befundmitteilung erfolgt gemäß den Vorgaben der Richtlinie. Die Einwilligung kann nach § 8 Abs. 2 GenDG jederzeit mit Wirkung für die Zukunft schriftlich oder mündlich widerrufen werden. Gemäß den Regelungen der Kinder-Richtlinie hat dieser Widerruf gegenüber der aufklärenden Person zu erfolgen. Wird die Einwilligung widerrufen und liegt ein auffälliger Befund vor, kann eine familiengerichtliche Entscheidung nach den Vorgaben des BGB herbeigeführt werden.

Das Labor darf die genetische Analyse nur vornehmen, wenn ein Nachweis der Einwilligung vorliegt (§ 8 Abs. 1 GenDG). Als Nachweis der vorliegenden Einwilligung gegenüber dem durchführenden Labor gilt auch das Ankreuzen eines entsprechenden Feldes auf der Filterpapierkarte.

### **§ 6 Grundsätze des Screening-Verfahrens**

Das Erweiterte Neugeborenen-Screening beinhaltet derzeit nur diagnostische genetische Untersuchungen. In § 10 Abs. 1 GenDG ist geregelt, dass bei einer diagnostischen genetischen Untersuchung nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses eine genetische Beratung durch einen dafür qualifizierten Arzt angeboten werden soll. In Absatz 2 des § 6 der Anlage 2 der Richtlinie wird daher ergänzt, dass nach Vorliegen eines abschließenden Ergebnisses (nach Kontrolle eines auffälligen Erstbefundes in einer erneuten Blutprobe) eine genetische Beratung durch einen dafür qualifizierten Arzt angeboten werden soll. Dies ist nicht erforderlich, wenn ein eindeutig negatives Ergebnis vorliegt.

### **§ 7 Durchführungsverantwortung**

Die Verantwortung für die Durchführung des Erweiterten Neugeborenen-Screenings liegt bei dem Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat bzw. im stationären Bereich bei dem Krankenhaus, in dem die Entbindung durchgeführt wurde oder bei belegärztlichen Geburten bei dem Belegarzt, der die Geburt verantwortlich geleitet hat. Damit wird eine hohe Teilnehmerate erreicht und sichergestellt, dass das Screening möglichst zum optimalen Entnahmezeitpunkt zwischen 48 und 72 Lebensstunden durchgeführt wird.

Das GenDG sieht in § 7 einen umfassenden Arztvorbehalt vor. Die genetische Untersuchung, Aufklärung, Beratung und Mitteilung der Ergebnisse soll durch eine verantwortliche ärztliche Person erfolgen. Damit diese Anforderung des GenDG erfüllt wird, sollen Hebammen oder Entbindungspfleger als nichtärztliche Leistungserbringer, die die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet haben, einen verantwortlichen Arzt in gegenseitigem Einvernehmen im Sinne des GenDG benennen. Weiterhin sind die Personensorgeberechtigten über den Anspruch auf das Screening und die Notwendigkeit einer vorherigen Aufklärung zu informieren. Bei stationären Entbindungen können nur Ärzte des Krankenhauses, in dem die Entbindung durchgeführt wurde oder in dem Mutter oder Kind nach der Entbindung betreut werden, als verantwortliche Ärzte im Sinne des GenDG benannt werden. Die Benennung hat sowohl gegenüber den Eltern (Personensorgeberechtigten) des Kindes als auch gegenüber dem Labor zu erfolgen. Ist eine Benennung ausnahmsweise nicht möglich, hat die Hebamme oder der Entbindungspfleger, die/der die Geburt verantwortlich geleitet hat, das Screening in eigener Verantwortung durchzuführen. Ziel ist es, die aktuell hohen Teilnehmeraten auch weiterhin zu erreichen, und eine unverzügliche Therapieeinleitung im Krankheitsfall zu ermöglichen. Die in § 4 Abs. 1 bestehende Rückfragemöglichkeit gilt für den gesamten Prozess der Durchführung des Screenings.

Der verantwortliche Leistungserbringer (im Folgenden „Einsender“ genannt) hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen. Durch die Probenübermittlung an einen nach § 11 berechtigten Laborarzt wird diesem die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 5 und die Befundübermittlungen nach § 10 übertragen.

### **§ 9 Probenentnahme und Probenbearbeitung**

Der „verantwortliche Einsender“ wird in § 9 gestrichen. Die Probenentnahme und -bearbeitung erfolgt gemäß den in § 7 festgelegten Regelungen.

### **§ 10 Befundübermittlung**

Bei den Zielkrankheiten soll eine Therapie möglichst frühzeitig begonnen werden. Bei pathologischen Befunden erfolgt daher vom Laborarzt mündlich und schriftlich eine unverzügliche Befundweitergabe an den Einsender. Ist dieser nicht zu erreichen, soll der Laborarzt versuchen, die Personensorgeberechtigten zu erreichen, wenn dies zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes erforderlich ist. Hierfür sind die Telefonnummern und Adressen des Einsenders und der Eltern (Personensorgeberechtigten) auf der Filterpapierkarte anzugeben. Die schriftliche Einwilligung der Eltern (Personensorgeberechtigten) umfasst zu diesem Zweck grundsätzlich die Übermittlung der personenbezogenen Daten. Nach abgeschlossener Diagnostik und Befundmitteilung sind die Kontaktdaten unverzüglich zu löschen und die weiteren personenbezogenen Daten zu pseudonymisieren.

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

In § 5 GenDG sind Voraussetzungen für die Durchführung genetischer Analysen genannt. Diese Regelung tritt gemäß § 27 Abs. 3 GenDG zum 01. Februar 2011 in Kraft. Die Voraussetzung des § 5 GenDG gelten dann auch für die Genehmigung zur Erbringen von Laborleistungen nach dieser Richtlinie.

### **§ 13 Anforderungen an die Labore**

In Abs. 3 des § 13 wird „Chemie (DACH) oder einem von der zuständigen Kassenärztlichen Vereinigung als gleichwertig anerkannten Akkreditierungsverfahren“ ersetzt durch „GmbH (DAkKS GmbH)“. Per Verordnung (EG) Nr. 765/2008 in Verbindung mit dem Akkreditierungsstellengesetz besteht in Deutschland nur noch eine Akkreditierungsstelle. Seit 01/2010 werden alle (alt-)akkreditierten Labore von der DAkKS GmbH überwacht.

### **§ 14 Qualitätssicherung**

Nach § 23 Abs. 2 Nr. 4 GenDG hat die Gendiagnostik-Kommission den Auftrag, in Richtlinien „Anforderungen an die Durchführung genetischer Analysen

genetischer Proben“ festzulegen und dadurch die Pflichten der Labore nach § 5 GenDG zu konkretisieren. Diese Anforderungen gelten auch für die Laborleistungen nach dieser Richtlinie.

### **§ 16 Anpassung**

In § 16 wird ein neuer Abs. 2 aufgenommen, da die Anforderungen gemäß § 5 Abs. 2 GenDG erst ab dem 1. Februar 2011 zwingende Voraussetzung für die Durchführung genetischer Analysen sind.

### **Anpassung der Anlagen 3 und 4**

Die Anlage 3 (Elterninformation) und Anlage 4 (Filterpapierkarte) werden entsprechend den dargestellten Änderungen der Anlage 2 der Kinder-Richtlinie angepasst. Zur Klarstellung wird bei der Filterpapierkarte noch eingefügt, dass hier gemäß Anlage 6 § 8 Abs. 4 die Durchführung des Neugeborenen-Hörscreenings dokumentiert werden kann.

### **Stellungnahmen der Bundesärztekammer gemäß § 91 Abs. 5 SGB V und des Deutschen Hebammenverbandes**

Die Bundesärztekammer und der Deutsche Hebammenverband haben fristgerecht eine Stellungnahme zum Beschlussentwurf vorgelegt.

Der Unterausschuss Methodenbewertung hat die Stellungnahmen in seiner Sitzung vom 02.12.2010 zur Kenntnis genommen, ein Änderungsbedarf ergab sich aus den vorliegenden Stellungnahmen nicht.

Berlin, den 16.12.2010

Gemeinsamer Bundesausschuss  
gemäß § 91 SGB V  
Der Vorsitzende

Hess