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

Vom 16.12.2010

Der Gemeinsame Bundesausschuss hat in seiner Sitzung am 16.12.2010 beschlossen, die Richtlinien über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres (Kinder-Richtlinien) in der Fassung vom 26. April 1976 (veröffentlicht als Beilage Nr. 28 zum Bundesanzeiger Nr. 214 vom 11. November 1976), zuletzt geändert am 18. Juni 2009 (BAnz. S. 3125) wie folgt zu ändern:

Inkraftten erfolgt mit Veröffentlichung im Bundesanzeiger

I. Anlage 2 der Richtlinien wird wie folgt neu gefasst:

„Anlage 2: Erweitertes Neugeborenen-Screening

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

I. Allgemeine Bestimmungen

§ 1 Allgemeines

(1) Das nach diesen Richtlinien 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 § 5 als Zielkrankheiten aufgeführten Stoffwechseldefekte und endokrinen Störungen.

§ 2 Geltungsbereich

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

§ 3 Anspruchsberechtigung

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

§ 4 Aufklärung und Einwilligung

(1) Die Eltern (Personensorgeberechtigten) des Neugeborenen sind vor der Durchführung des Screenings eingehend und mit Unterstützung eines Informationsblattes entsprechend Anlage 3 durch den verantwortlichen Arzt (§ 7 Absatz 1) aufzuklären. Wird die Geburt durch eine Hebamme oder einen Entbindungspfleger geleitet, kann die Aufklärung durch diese erfolgen, wenn die Rückfragemöglichkeit an einen Arzt gewährleistet ist. Die Inhalte der Aufklärung sind vor der Untersuchung zu dokumentieren.

(2) Zu Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung gilt § 9 GenDG. Die Aufklärung umfasst insbesondere Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung. Die Gendiagnostik-Kommission kann diese Inhalte in Richtlinien nach § 23 Absatz 2 Nr. 3 GenDG konkretisieren.

(3) Nach der Aufklärung ist eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen. Die Personensorgeberechtigten können auf die Bedenkzeit verzichten, so dass unmittelbar nach der Aufklärung die Einwilligung eingeholt und Blut abgenommen werden kann. Die Einwilligung umfasst den Umfang der genetischen Untersuchung und den Umfang der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden personenbezogenen Daten. Die Einwilligung hat gegenüber der Person zu erfolgen, die die Aufklärung

Inhalt nach Veröffentlichung im Bundesanzeiger

nach Absatz 1 durchgeführt hat und ist mit der Unterschrift zumindest eines Elternteiles (Personensorgeberechtigten) zu dokumentieren. Die Eltern erklären mit ihrer Einwilligung zum Screening, dass personenbezogene Daten an die Labore übermittelt werden dürfen. Als Nachweis der vorliegenden Einwilligung gegenüber dem durchführenden Labor gilt auch das Ankreuzen des entsprechenden Feldes auf der Filterpapierkarte. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden.

§ 5 Zielkrankheiten und deren Untersuchung

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

1. Hypothyreose
2. Adrenogenitales Syndrom (AGS)
3. Biotinidasemangel
4. Galaktosämie
5. Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA)
6. Ahornsirupkrankheit (MSUD)
7. Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD)
8. Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (LCHAD)
9. Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (VLCAD)
10. Carnitinzyklusdefekte
    a) Carnitin-Palmitoyl-Transferase-I-Mangel (CPT-I)
    b) Carnitin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel (CPT-II)
    c) Carnitin-Acylcarnitin-Translocase-Mangel
11. Glutaracidurie Typ I (GA I)
12. Isovalerianacidämie (IVA).

(2) Das Screening auf die Zielkrankheiten der Nummern 1 - 4 erfolgt mit konventionellen Laboruntersuchungsverfahren (Nr. 1 und Nr. 2 mittels immunometrischer Teste [Radioimmunoassays/Fluoroimmunoassays], Nr. 3 mittels eines photometrischen Tests, Nr. 4 mittels eines photometrischen und fluorometrischen Tests). Das Screening auf die Zielkrankheiten der Nummern 5 - 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.

Inhaltsgleich mit nach Veröffentlichung im Bundesanzeiger

II. Verfahren

§ 6 Grundsätze des Screening-Verfahrens

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

(2) Zur zuverlässigen Diagnose ist bei einem ersten auffälligen Befund sofort eine zweite Laboruntersuchung durchzuführen. Das Verfahren und die Verantwortlichkeiten sind dabei die gleichen wie bei der Erstbefundung. Ergibt auch die zweite Untersuchung einen auffälligen Befund, ist eine dem Befund angemessene unverzügliche Abklärung und ggf. Therapieeinleitung zu veranlassen. Nach Vorliegen eines abschließenden Ergebnisses (nach Kontrolle des auffälligen Erstbefundes in einer erneuten Blutprobe) soll eine genetische Beratung durch einen dafür qualifizierten Arzt angeboten werden, außer es liegt ein eindeutig negatives Ergebnis vor.

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

§ 7 Durchführungsverantwortung

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

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

§ 8 Zeitpunkt der Probenentnahmen

(1) Der optimale Entnahmezeitpunkt ist das Alter von 48 bis 72

Amtliche Veröffentlichung im Bundesanzeiger

Lebensstunden. Die Blutprobe soll nicht vor vollendeten 36 und nicht nach 72 Lebensstunden entnommen werden. In diesem Zeitfenster versäumte Probenentnahmen müssen unverzüglich nachgeholt werden.

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

(3) Die erste Probenentnahme soll vor einer Transfusion, Kortikosteroid- oder Dopamintherapie durchgeführt werden.

(4) Bei sehr unreifen Neugeborenen (Geburt vor vollendeten 32 Schwangerschaftswochen) muss außer dem Erstscreening nach Absatz 1 ein abschließendes Zweitscreening in einem korrigierten Alter von 32 Schwangerschaftswochen erfolgen.

§ 9 Probenentnahme und Probenbearbeitung

(1) Bei der Probengewinnung wird natives Venen- oder Fersenblut entnommen, auf speziell dafür vorgesehenes Filterpapier (Filterpapierkarte) aufgetropft und bei Raumtemperatur getrocknet. Die Berechtigung zur Blutentnahme richtet sich nach dem Berufsrecht des jeweiligen Leistungserbringers.

(2) Die Probenentnahme, die Angaben zum Neugeborenen und das Datum der Versendung der Blutprobe sind auf der Filterpapierkarte gemäß Anlage 4 und in geeigneter Weise auch im Kinderuntersuchungsheft zu dokumentieren, um die Überprüfung der erfolgten Blutentnahme im Rahmen der U2-Früherkennungsuntersuchung zu ermöglichen.

(3) Durch Festlegung geeigneter Maßnahmen ist die eineindeutige Probenzuordnung zum Neugeborenen sicher zu stellen.

(4) Die Filterpapierkarte ist an einen zur Durchführung der notwendigen Laborleistungen nach § 11 berechtigten Arzt zu senden.

(5) Das Entnahme-Datum soll zugleich Proben-Versand-Datum sein.

(6) Die Ablehnung des Screenings oder der Tod des Neugeborenen vor einer möglichen ersten Blutentnahme nach § 8 sind auf leeren Filterpapierkarten zu dokumentieren und an das Screeninglabor zu senden.

§ 10 Befundübermittlung

(1) Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor den Verdacht auf das Vorliegen einer der Zielkrankheiten ergibt, ist der Einsender unverzüglich zu unterrichten und zur Entnahme einer Kontrollblutprobe aufzufordern. Dabei ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich und mit Bezug auf die befundete Zielkrankheit hinzuweisen. Dem Einsender ist zu empfehlen, schnellstmöglich

Inhaltsgleich mit der amtlichen Form im Bundesanzeiger

Kontakt zu den Eltern (Personensorgeberechtigten) aufzunehmen. Außerdem sind ihm Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) zu den nächsterreichbaren Zentren mit Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen mit 24-stündiger Erreichbarkeit mitzuteilen.

(2) Datum und Uhrzeit der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind zu dokumentieren.

(3) Für ihre Erreichbarkeit zum Zeitpunkt der möglichen Befundübermittlung sind die Telefonnummern und Adressen des Einsenders und Eltern (Personensorgeberechtigte) auf einem abtrennbaren Teil der Filterpapierkarte anzugeben. Die schriftliche Einwilligung der Personensorgeberechtigten gemäß § 4 umfasst grundsätzlich die Übermittlung der personenbezogenen Daten, insbesondere der Telefonnummer und Adresse, zum Zwecke der unmittelbaren Kontaktaufnahme im Sinne von Absatz 4. Nach abgeschlossener Diagnostik, Befundübermittlung und Abrechnung sind die Kontaktdaten unverzüglich zu löschen und die weiteren personenbezogenen Daten zu pseudonymisieren.

(4) Bei pathologischen Befunden erfolgt eine unverzügliche Befundweitergabe, mündlich und schriftlich, vom Laborarzt an den Einsender. Im Falle der Nichterreichbarkeit des verantwortlichen Einsenders ist der Laborarzt berechtigt, den Befund unmittelbar den Personensorgeberechtigten mitzuteilen, wenn dies zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes erforderlich ist und wenn deren schriftliche Einwilligung vorliegt. Der Laborarzt hat den Befund entsprechend § 10 Absatz 5 mitzuteilen.

(5) Der Einsender informiert unverzüglich die Eltern (Personensorgeberechtigten). Dabei ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich hinzuweisen. Datum und Uhrzeit der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind zu dokumentieren. Außerdem sind den Personensorgeberechtigten Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) zu den nächsterreichbaren Zentren mit Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen mit 24-stündiger Erreichbarkeit mitzuteilen.

(6) Unauffällige Befunde werden dem Einsender schriftlich mitgeteilt. Die Eltern (Personensorgeberechtigten) werden ohne Vorliegen eines auffälligen Befundes nur auf ihre ausdrückliche Nachfrage vom Einsender informiert.

III. Genehmigung und Qualitätssicherung für Laborleistungen

§ 11 Genehmigung für Laborleistungen

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

Qualifikation nach § 12 nachweist, die Voraussetzungen nach § 13 für das Labor belegt, in dem er die Laborleistungen erbringen will und das Labor die Anforderungen nach § 5 Absatz 1 Satz 2 Nr. 1-4 GenDG erfüllt.

(2) Die Genehmigung ist unter der Auflage zu erteilen, dass die Laborleistungen nach dieser Richtlinie in einem Labor erbracht werden, das die Voraussetzungen des § 13 erfüllt und der Arzt den Verpflichtungen zur Qualitätssicherung nach § 14 nachkommt.

(3) Die Genehmigung ist zu versagen, wenn trotz Vorliegens der in Absatz 1 Satz 2 geforderten Nachweise erhebliche Zweifel an der qualitätsgesicherten Erbringung der Laborleistungen bestehen. Die Zweifel können sich insbesondere daraus ergeben, dass die Verpflichtungen zur Qualitätssicherung nach § 14 in erheblichem Umfang verletzt wurden oder die Laborleistungen aus derselben Blutprobe an verschiedenen Standorten erbracht werden sollen (Verbot des Probensplittings) und dadurch eine qualitätsgesicherte und zeitgerechte Erbringung der Laborleistungen nicht gewährleistet ist.

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

(5) Die Abrechnungsgenehmigung ist dem die Laborleistungen erbringenden Arzt zu entziehen, wenn

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

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

§ 12 Qualifikation des Laborarztes

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

(2) Die besondere fachliche Qualifikation des Laborarztes gilt in der Regel als belegt, wenn er

a) die Gebietsbezeichnung für Laboratoriumsmedizin führen darf oder über die Fachkunde Laboruntersuchung oder die Zusatz-Weiterbildung fachgebundene Labordiagnostik verfügt und

Inhaltlich gleichlautende Veröffentlichung im Bundesanzeiger

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

- die Erbringung von 20.000 Tandemmassenspektrometrien für das Jahr glaubhaft macht, welches dem vorgesehenen Tag der Genehmigung vorausgeht, oder
- die regelmäßige Erbringung von Tandemmassenspektrometrien über einen Zeitraum von zwei Jahren glaubhaft macht, welche dem vorgesehenen Tag der Genehmigung vorausgehen.

Bestehen Zweifel an der persönlichen Erfahrung in der Erbringung von Tandemmassenspektrometrien sollen diese im Rahmen eines Fachkolloquiums u. a. anhand der Beurteilung einer Fallsammlung geklärt werden.

§ 13 Anforderungen an die Labore

(1) Zur Optimierung der internen Qualitätssicherung und der Logistik des Screenings sowie der Wirtschaftlichkeit ist eine Mindestzahl von 50.000 untersuchter Erstscreeningproben innerhalb eines Jahres und in einem Labor Voraussetzung für die Teilnahme am Screening. Die zuständige Kassenärztliche Vereinigung kann die Frist für die Erfüllung der Mindestzahlen in der Anfangsphase einmal um höchstens ein Jahr verlängern.

(2) Das Labor muss für die durchzuführenden Untersuchungen mit den entsprechenden technischen Einrichtungen ausgestattet sein und über qualifiziertes Personal verfügen. Diese organisatorisch-apparativen Voraussetzungen gelten mit einer Akkreditierung für medizinische Laborleistungen durch die Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH (DAkkS GmbH) als belegt.

(3) Die Genehmigung ist unter der Auflage zu erteilen, dass das Labor, in dem die Laborleistungen erbracht werden sollen, die folgenden Leistungen erbringt:

- Versendung der Filterpapierkarten an die Leistungserbringer, für die das Labor Laborleistungen nach dieser Richtlinie erbringt und
- Erstellung und vierteljährliche Aktualisierung eines Verzeichnisses der nächsterreichbaren Zentren mit pädiatrischen Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen mit 24-stündiger Erreichbarkeit zur Information nach § 10 Absatz 1.

§ 14 Qualitätssicherung

(1) Die eineindeutige Zuordnung der Proben und der Ergebnisse ihrer Untersuchung zu dem jeweiligen Neugeborenen ist sicherzustellen.

(2) Die berufsrechtlichen Anforderungen an die persönliche Erbringung von Laborleistungen, insbesondere für die regelmäßige Überprüfung der ordnungsgemäßen Laborgerätewartung und -bedienung durch das Laborpersonal, die persönliche Erreichbarkeit und die persönliche Überprüfung der Plausibilität der erhobenen Laborparameter nach Abschluss des Untersuchungsganges im Labor und § 5 GenDG sind zu

beachten. Auf die Richtlinien der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen wird hingewiesen.

(3) Es ist sicherzustellen, dass am Tage des Proben-Eingangs die Laboruntersuchung durchgeführt und pathologische Befunde übermittelt werden. Die Laborleistung ist zumindest von Montag bis Samstag vorzuhalten.

(4) Die die Laborleistungen erbringenden Ärzte müssen im ersten Quartal jedes Jahres der zuständigen Kassenärztlichen Vereinigung einen Qualitätsbericht über ihre Leistungen nach dieser Richtlinie im vorangegangenen Jahr vorlegen. Der Bericht muss Angaben zu der untersuchten Zahl der Proben, der pathologischen Fälle, der Endbefunde, der Recall-Raten, Abnahme- und Versandzeiten und Angaben zur Befundübermittlung enthalten. Für die Leistungen innerhalb eines Labors kann ein gemeinsamer Bericht erstellt werden; die Angaben nach Satz 2 müssen aber auf den einzelnen Arzt zurückführbar sein. Die Kassenärztlichen Vereinigungen stellen diese Berichte den Krankenkassen und dem Gemeinsamen Bundesausschuss zur Verfügung.

§ 15 Dokumentation der Laborleistungen

(1) Die Laborleistungen sind auf dem Mustervordruck nach Anlage 4 der eingesandten Filterpapierkarte zu dokumentieren.

(2) Das Labor muss die Einhaltung der jeweils gültigen Datenschutzbestimmungen gewährleisten.

(3) Restblutproben sind unverzüglich nach Abschluss der Ringversuche zur Qualitätssicherung nach den Richtlinien der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen, spätestens jedoch nach 3 Monaten zu vernichten.

§ 16 Anpassung

(1) Spätestens zwei Jahre nach In-Kraft-treten der Richtlinie soll der zuständige Unterausschuss des Gemeinsamen Bundesausschusses den Erfolg des erweiterten Neugeborenen-Screenings prüfen und erforderliche Änderungen der Bestimmungen empfehlen.

(2) Die Erfüllung der Anforderungen an die Labore gemäß § 5 Absatz 2 GenDG (§ 11 Absatz 1 Satz 2) ist bis zum 1. Februar 2011 keine Voraussetzung für die Erteilung von Genehmigungen oder die Abrechnung von Laborleistungen."

II. Anlage 3 der Richtlinien wird wie folgt neu gefasst:

„Anlage 3: Elterninformation

ERWEITERTES NEUGEBORENENSCREENING
Elterninformation zur Früherkennung von angeborenen Stoffwechseldefekten und endokrinen Störungen bei Neugeborenen

Liebe Eltern,

Veröffentlichung im Bundesanzeiger erfolgt nach Verabschiedung

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 Lebenstages (36 – 72 Stunden nach der Geburt), ggf. zusammen mit der zweiten Vorsorgeuntersuchung Ihres Kindes, der U2, werden wenige Blutstropfen (aus der Vene oder Ferse) entnommen, auf die dafür vorgesehene Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort zu einem Screeninglabor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Untersuchungsmethoden untersucht.

Auf welche Krankheiten wird untersucht?

Hypothyreose, Adrenogenitales Syndrom (AGS), Biotinidasemangel, Galaktosämie, Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA), Ahornsirupkrankheit (MSUD), Fettsäurestoffwechseldefekte (MCAD-Mangel, LCHAD-Mangel, VLCAD-Mangel), Carnitinzyklusdefekte, Glutaracidurie Typ I, Isovalerianacidämie (Krankheiten nachfolgend beschrieben).

In der Summe findet man bei ungefähr einem von 1.000 Neugeborenen eine angeborene Erkrankung. In den meisten der betroffenen Familien gab es vorher noch nie derartige Erkrankungen. Da die betroffenen Kinder bei der Geburt noch völlig gesund erscheinen können, ist das Neugeborenenscreening 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.

(Krankheiten entnommen der Veröffentlichung im Bundesanzeiger)

Wer erfährt das Testergebnis?

In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor. In dringenden Fällen wird unverzüglich zusätzlich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen. Geben Sie deshalb für die Testkarte Ihre Telefonnummer und Ihre Anschrift an, unter der Sie in den ersten Tagen nach der Geburt erreichbar sein werden. Früherkennung und Frühbehandlung für betroffene Neugeborene sind nur möglich, wenn alle Beteiligten – Eltern, Klinik bzw. Kinderarzt und Screeninglabor – ohne Zeitverlust zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden. Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre persönliche Nachfrage hin mitgeteilt.

Was bedeutet das Testergebnis?

Das Ergebnis eines Screening-Testes ist noch keine ärztliche Diagnose. Mit dem Testergebnis können entweder die betreffenden untersuchten Störungen weitgehend ausgeschlossen werden, oder eine weitere diagnostische Untersuchung bei Verdacht auf eine Erkrankung erforderlich machen, z. B. durch eine Wiederholung des Testes. Eine Wiederholung eines Testes kann aber auch notwendig sein, wenn z. B. der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war.

Können diese Krankheiten geheilt werden?

Alle genannten Stoffwechseldefekte und endokrinen Störungen sind angeboren und können deshalb nicht geheilt werden. Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden. Die Behandlung besteht in einer Spezialdiät und/oder in der Einnahme von bestimmten Medikamenten. Stoffwechselspezialisten stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall zur Verfügung.

Die Teilnahme am Neugeborenenscreening 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.

Ohne Gewähr nach Veröffentlichung im Bundesanzeiger

Datum, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten

Datum, Unterschrift aufklärende Person

Adrenogenitales Syndrom

Hormonstörung durch Defekt der Nebennierenrinde: Vermännlichung bei Mädchen, möglicher tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrisen. Behandlung durch Hormongaben (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborene).

Ahornsirupkrankheit

Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/200.000 Neugeborene).

Biotinidasemangel

Defekt im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Hautveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Biotingabe (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborene).

Carnitinstoffwechseldefekte

Defekt im Stoffwechsel der Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/100.000 Neugeborene).

Galaktosämie

Defekt im Verstoffwechseln von Milchzucker: Erblindung, körperliche und geistige Behinderung, 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

Inkrafttreten gemäß Veröffentlichung im Bundesanzeiger

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."

Inkrafttreten erfolgt nach Veröffentlichung im Bundesanzeiger

III. Anlage 4 der Richtlinien wird wie folgt neu gefasst:

„Anlage 4: Filterpapierkarte (§ 9 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,
- Adresse und Telefonnummer des Einsenders,
- Datum und Uhrzeit der Probenentnahme,
- Name des Einsenders,
- Kostenträger,
- Angabe des Gestationsalters und des Geburtsgewichts,
- Kennzeichnung von Mehrlingen,
- Angaben zu parenteraler Ernährung (ja/nein),
- Angaben zu Transfusion, Kortikosteroidgabe, Dopamingabe,
- Besonderheiten, wie positive Familienanamnese, bei Zweitscreening: Nummer der Erstscreeningkarte und
- Angabe der EBM-Ziffer der Laboruntersuchung,
- gemäß Anlage 6 § 8 Absatz 4 kann ebenfalls die Durchführung des Neugeborenen-Hörscreenings dokumentiert werden.

b) bei Kontrollproben zusätzlich:

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

2. Laborleistungen (vom Labor auszufüllen)

a) bei allen Blutproben:

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

b) bei auffälligen Befunden:

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

c) bei Kontrollprobe zusätzlich:

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

Inkrafttreten erfolgt nach Veröffentlichung im Bundesanzeiger

IV. Die Änderung der der Richtlinien treten am Tag nach der Bekanntmachung im Bundesanzeiger in Kraft.

Die tragenden Gründe zu diesem Beschluss werden auf der Homepage des Gemeinsamen Bundesausschusses unter www.g-ba.de veröffentlicht.

Berlin, den 16.12.2010

Gemeinsamer Bundesausschuss
gemäß § 91 SGB V

Der Vorsitzende

Hess

Inkrafttreten erfolgt nach Veröffentlichung im Bundesanzeiger

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 (Personensorgeberechtigen) 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 Teilnahmerate 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 Teilnahmeraten 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 möglicht 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