

Beschlussbegründung über eine Änderung der Kinder-Richtlinien zur Einführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings vom 21. Dezember 2004

Der Unterausschuss „Prävention“ des Gemeinsamen Bundesausschusses hat seine Beratungen zur Einführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings einschließlich der Tandemmassenspektrometrie (TMS) im Konsens abgeschlossen.

Die medizinische Bewertung zum erweiterten Neugeborenen-Screening kann als derzeit abschließend betrachtet werden: Medizinisch ist es sinnvoll und notwendig, das erweiterte Neugeborenen-Screening – unter Beachtung der für das Screening ausgewählten Zielkrankheiten – in den Leistungskatalog der GKV aufzunehmen.

Die im § 25 Abs. 3 SGB V gesetzlich vorgegebenen Kriterien werden vollständig erfüllt.

Sowohl in der einschlägigen wissenschaftlichen Fachliteratur, als auch in den Ergebnissen des Modellprojektes in Bayern und den Stellungnahmen der Screeningkommission besteht Einvernehmen darin, dass der präventive Screeningeffekt durch den Einsatz der Tandemmassenspektrometrie erheblich verbessert werden kann. Die Screeninguntersuchung wird bisher überwiegend in universitären Screeningeinrichtungen und wenigen Großlaboren der vertragsärztlichen Versorgung erbracht. Die Tandemmassenspektrometrie ist für die Routineanalytik geeignet und erfüllt die diesbezüglichen, international etablierten Screeningkriterien. In den vorliegenden HTA-Gutachten wird festgestellt, dass durch die Anwendung der Tandemmassenspektrometrie als hochsensibles und hochspezifisches Verfahren die Rate an falsch positiven und kontrollbedürftigen Befunden deutlich sinkt.

Weitere Vorteile der Tandemmassenspektrometrie im metabolischen Screening sind:

- die Erweiterung des diagnostischen Fensters für angeborene Stoffwechseldefekte,
- die Vorverlegung des Probeentnahmezeitpunktes und
- die daraus resultierende zeitigere therapeutische Interventionsmöglichkeit.

Bei der Auswahl der in den Richtlinien berücksichtigten Zielkrankheiten wurde die Gewichtung darauf gesetzt, dass die Stoffwechselerkrankungen im Neugeborenenalter – ohne Screening – unerkannt oftmals zu irreversiblen geistigen und körperlichen Schäden führen können und mit dem Screening eine wirksame Behandlung eingeleitet werden kann.

Eingearbeitet in die Neufassung der Richtlinien wurden die Zielkrankheiten, die Untersuchungsmethoden- und Zeitpunkte, das Angebot des Zweitscreenings, Anforderungen an die durchführenden Labore, Arztqualifikation und Vorgaben für die Befundübermittlung.

Die Richtlinien umfassen folgende wesentliche Regelungsinhalte:

- Zielkrankheiten für das erweiterte Neugeborenen-Screening.
- Bundeseinheitliche Elterninformation als Anlage.
- Optimierter Probeentnahmezeitpunkt unmittelbar in den ersten Lebenstagen nach der Geburt - in der Regel zwischen der 48.-72. Lebensstunde,

- Ausnahmen: bei Entlassung vor der 36. Lebensstunde, Verlegung und Probenahmen vor Transfusion, Korticosteroid- oder Dopamintherapie.
- Es handelt sich um die Abnahme von Fersenblut bzw. nativem Venenblut und einer anschließenden Laborbestimmung,
- diese unterteilt sich in konventionelle Verfahren (mittels Radio-/oder Fluoroimmunoassay, photometrischer Tests, fluorometrischer Tests) und die Untersuchungen mittels Tandemmassenspektrometrie.
- Die Leistung kann von Laborärzten erbracht werden, die die Gebietsbezeichnung „Laboratoriumsmedizin“ führen oder über die Fachkunde Laboruntersuchung oder die Zusatzweiterbildung fachgebundene Labordiagnostik verfügen.
- Zur Optimierung der internen Qualitätssicherung und der Logistik des Screenings sowie aufgrund von Kosten-Nutzen-Überlegungen ist in den Richtlinien vorgesehen, dass pro Labor eine Mindestmenge von 50.000 Untersuchungen pro Labor/Jahr für die Zulassung erbracht werden müssen.
- Als Qualifikationsanforderungen ist in den Richtlinien u.a. die persönliche Erbringung von mindestens 20.000 Tandemmassenspektrometrien pro Jahr zur Sicherung der Befunderkompetenz und der Logistik in den Screeningabläufen vorgesehen oder 2 Jahre Erfahrung in der Befundung der Screeningproben mittels TMS unter Anleitung, ggf. ergänzender Nachweis der Qualifikation durch ein Kolloquium.
- Vorgeschrieben wird ein jährlicher Bericht der Labore an die Kassenärztlichen Vereinigungen zu definierten Qualitätsfragestellungen.
- Die Aufbewahrungsfristen für die (Trockenblut)-Filterpapierkarten wurde auf 3 Monate begrenzt, da Datenschutzaspekten Vorrang eingeräumt wurde gegenüber jahrelangen Aufbewahrungsfristen mit Pseudonymisierung.

Mit dem erweiterten Neugeborenencreening und der Tandemmassenspektrometrie wird eine Screening-Laborleistung für GKV-Versicherte eingeführt, die die Früherkennung auch seltener angeborener Erkrankungen der Neugeborenen wesentlich verbessert und dazu beiträgt, dass die mit den betreffenden Zielkrankheiten belasteten Kinder so früh als möglich einer weiterführenden Therapie zugeleitet werden.

Siegburg, den 21. Dezember 2004

Gemeinsamer Bundesausschuss
Der Vorsitzende

Dr. jur. R. Hess