

## **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.