



# Zusammenfassende Dokumentation

Kinder-Richtlinie:

Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter  
Anforderungen an die Durchführung genetischer  
Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6  
Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening  
und Mukoviszidose-Screening

Vom 11.03.2024

Unterausschuss Methodenbewertung  
des Gemeinsamen Bundesausschusses

Korrespondenzadresse:

Gemeinsamer Bundesausschuss

Abteilung Methodenbewertung und Veranlasste Leistungen

Postfach 12 06 06

10596 Berlin

Tel.: +49 (0)30 – 275 838 - 0

Internet: [www.g-ba.de](http://www.g-ba.de)



## **Inhalt**

<b>A</b>	<b>Beschluss und Tragende Gründe .....</b>	<b>6</b>
<b>A-1</b>	<b>Prüfung durch das BMG gemäß § 94 Absatz 1 SGB V.....</b>	<b>6</b>
<b>A-2</b>	<b>Abbildung der Beschlussunterlagen einer nicht vom Plenum angenommenen Position oder deren Beschreibung.....</b>	<b>6</b>
<b>A-3</b>	<b>Anhang .....</b>	<b>6</b>
A-3.1	Expertenanhörung mit Mitgliedern der Gendiagnostik-Kommission .....	6
A-3.2	Expertenanhörung mit Vertretungen der Labore und spezialisierten Einrichtungen .....	6
A-3.3	Expertenanhörung mit Vertreterinnen der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenenenscreening zu Kriterien der Qualitätssicherung.....	6
A-3.4	Stellungnahme der Abt. Fachberatung Medizin: Einsatz von 2nd-tier Laborverfahren zur Beratung zum Anpassungsbedarf des Neugeborenen- Screenings .....	6
<b>B</b>	<b>Dokumentation des gesetzlich vorgeschriebenen Stellungnahmeverfahrens .....</b>	<b>7</b>
<b>B-1</b>	<b>Stellungnahmeberechtigte Institutionen/Organisationen.....</b>	<b>7</b>
<b>B-2</b>	<b>Einleitung und Terminierung des Stellungnahmeverfahrens .....</b>	<b>7</b>
<b>B-3</b>	<b>Allgemeine Hinweise für die Stellungnehmer .....</b>	<b>7</b>
<b>B-4</b>	<b>Übersicht Institutionen/Organisationen, denen Gelegenheit zur Abgabe einer Stellungnahme gegeben wurde.....</b>	<b>7</b>
<b>B-5</b>	<b>Unterlagen des Stellungnahmeverfahrens.....</b>	<b>9</b>
<b>B-6</b>	<b>Schriftliche Stellungnahmen .....</b>	<b>9</b>
B-6.1	Auswertung der fristgerecht eingegangenen Stellungnahmen von stellungnahmeberechtigten Organisationen/Institutionen.....	10
B-6.2	Auswertung von verfristet eingegangenen Stellungnahmen.....	114
<b>B-7</b>	<b>Mündliche Stellungnahmen .....</b>	<b>115</b>
B-7.1	Teilnahme und Offenlegung von Interessenkonflikten.....	115
B-7.2	Wortprotokoll der Anhörung zum Stellungnahmeverfahren.....	116
B-7.3	Auswertung der mündlichen Stellungnahmen.....	117
<b>B-8</b>	<b>Würdigung der Stellungnahmen .....</b>	<b>117</b>
<b>C</b>	<b>Anlagen.....</b>	<b>118</b>
<b>Hinweis:</b>	<b>.....</b>	<b>118</b>
<b>C-1</b>	<b>Anhang .....</b>	<b>118</b>
C-1.1	Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Mitgliedern der Gendiagnostik- Kommission .....	118
C-1.2	Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Vertretungen der Labore und spezialisierten Einrichtungen .....	118
C-1.3	Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Vertreterinnen der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenenenscreening zu Kriterien der Qualitätssicherung.....	118

C-1.4	Stellungnahme der Abt. Fachberatung Medizin: Einsatz von 2nd-tier Laborverfahren zur Beratung zum Anpassungsbedarf des Neugeborenen-Screenings .....	118
<b>C-2</b>	<b>Unterlagen des Stellungnahmeverfahrens.....</b>	<b>118</b>
C-2.1	Beschlussentwurf (BE) über eine Änderung der Kinder-Richtlinie: Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening .....	118
C-2.2	Tragende Gründe (TG) zum BE über eine Änderung der Kinder-Richtlinie.....	118
C-2.3	Schriftliche Stellungnahmen.....	118
C-2.4	Wortprotokoll zum Stellungnahmeverfahren .....	118
<b>C-3</b>	<b>Abbildung der Beschlussunterlagen einer nicht vom Plenum angenommenen Position oder deren Beschreibung (<i>wird nach Beschlussfassung eingefügt</i>) .....</b>	<b>118</b>
<b>C-4</b>	<b>Beschluss (<i>wird nach BANz-VÖ eingefügt</i>) .....</b>	<b>118</b>
<b>C-5</b>	<b>Tragende Gründe (<i>wird nach Nichtbeanstandung eingefügt</i>) .....</b>	<b>118</b>
<b>C-6</b>	<b>BMG-Prüfung (<i>wird nach BMG-Prüfung eingefügt</i>).....</b>	<b>118</b>

## Abkürzungsverzeichnis

<b>Abkürzung</b>	<b>Bedeutung</b>
BAnz	Bundesanzeiger
BMG	Bundesministerium für Gesundheit
G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss
RL	Richtlinie
SGB V	Fünftes Buch Sozialgesetzbuch
UA MB	Unterausschuss Methodenbewertung
VerfO	Verfahrensordnung des G-BA

## **A Beschluss und Tragende Gründe**

Der Beschluss zur Änderung der Kinder-Richtlinie und die Tragenden Gründe zum Beschluss sind im Kapitel C abgebildet.

Das Bewertungsverfahren ist unter folgendem Link dokumentiert: <https://www.g-ba.de/bewertungsverfahren/methodenbewertung/234/>.

### **A-1 Prüfung durch das BMG gemäß § 94 Absatz 1 SGB V**

Die Prüfung durch das BMG gemäß § 94 Absatz 1 SGB V wird nach Beschlussfassung veranlasst. Nach Vorliegen des Prüfergebnisses ist dieses in Kapitel C abgebildet.

### **A-2 Abbildung der Beschlussunterlagen einer nicht vom Plenum angenommenen Position oder deren Beschreibung**

Die Beschlussunterlagen mit den dissent ins Plenum zur Beschlussfassung gegebenen Positionierungen sind in Kapitel C-2 abgebildet.

## **A-3 Anhang**

### **A-3.1 Expertenanhörung mit Mitgliedern der Gendiagnostik-Kommission**

Das Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Mitgliedern der Gendiagnostik-Kommission ist im Kapitel C abgebildet.

### **A-3.2 Expertenanhörung mit Vertretungen der Labore und spezialisierten Einrichtungen**

Das Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Vertretungen der Labore und spezialisierten Einrichtungen ist im Kapitel C abgebildet.

### **A-3.3 Expertenanhörung mit Vertreterinnen der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening zu Kriterien der Qualitätssicherung**

Das Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Vertreterinnen der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening zu Kriterien der Qualitätssicherung ist im Kapitel C abgebildet.

### **A-3.4 Stellungnahme der Abt. Fachberatung Medizin: Einsatz von 2nd-tier Laborverfahren zur Beratung zum Anpassungsbedarf des Neugeborenen-Screenings**

Die Stellungnahme der Abt. Fachberatung Medizin: Einsatz von 2nd-tier Laborverfahren zur Beratung zum Anpassungsbedarf des Neugeborenen-Screenings ist im Kapitel C abgebildet.

## **B Dokumentation des gesetzlich vorgeschriebenen Stellungnahmeverfahrens**

### **B-1 Stellungnahmeberechtigte Institutionen/Organisationen**

Der UA MB hat in seiner Sitzung am 26. Oktober 2023 den nachfolgend aufgeführten Institutionen/Organisationen gemäß 1. Kapitel 3. Abschnitt VerFO Gelegenheit zur Abgabe einer Stellungnahme für dieses Beschlussvorhaben erteilt.

- Bundesärztekammer (gemäß § 91 Absatz 5 SGB V),
- Bundeszahnärztekammer (gemäß § 91 Absatz 5 SGB V),
- Bundesbeauftragten für den Datenschutz und die Informationsfreiheit (gemäß § 91 Absatz 5a SGB V),
- jeweils einschlägige in der AWMF organisierte Fachgesellschaften (gemäß § 92 Absatz 7d Satz 1 Halbsatz 1 SGB V),
- jeweils einschlägige nicht in der AWMF organisierte Fachgesellschaften aus der Liste nach 1. Kapitel § 9 Absatz 5 VerFO (gemäß § 92 Absatz 7d Satz 1 Halbsatz 1 SGB V).

Vor dem Hintergrund, dass bei diesem Verfahren u. a. das Anwendungskonzept für die Durchführung der genetischen Untersuchung geändert werden soll, wurde der Gendiagnostik-Kommission gemäß § 16 Absatz 2 GenDG die Gelegenheit zur Abgabe einer vorläufigen, schriftlichen Stellungnahme zur Änderung der Kinder-Richtlinie gegeben.

### **B-2 Einleitung und Terminierung des Stellungnahmeverfahrens**

Der UA MB beschloss in seiner Sitzung am 26. Oktober 2023 die Einleitung des Stellungnahmeverfahrens. Die Unterlagen (siehe Kapitel C-2) wurden den Stellungnahmeberechtigten am 27. Oktober 2023 übermittelt. Es wurde Gelegenheit für die Abgabe von Stellungnahmen innerhalb von vier Wochen nach Übermittlung der Unterlagen gegeben.

### **B-3 Allgemeine Hinweise für die Stellungnehmer**

Die Stellungnahmeberechtigten wurden darauf hingewiesen,

- dass die übersandten Unterlagen vertraulich behandelt werden müssen und ihre Stellungnahmen nach Abschluss der Beratungen vom G-BA veröffentlicht werden können,
- dass jedem, der gesetzlich berechtigt ist, zu einem Beschluss des G-BA Stellung zu nehmen, soweit er eine schriftliche Stellungnahme abgegeben hat, in der Regel auch Gelegenheit zu einer mündlichen Stellungnahme zu geben ist.

### **B-4 Übersicht Institutionen/Organisationen, denen Gelegenheit zur Abgabe einer Stellungnahme gegeben wurde**

In der nachfolgenden Tabelle sind die Institutionen/Organisationen, denen Gelegenheit zur Abgabe einer schriftlichen Stellungnahme gegeben wurde, aufgelistet und sofern eine solche abgegeben wurde, wurde dies unter Angabe des Eingangsdatums vermerkt.

<b>Stellungnahmeberechtigte</b>	<b>Eingang der Stellungnahme</b>
Bundesärztekammer (BÄK)	24.11.2023 Mitteilung, dass auf die Abgabe einer Stellungnahme verzichtet wird
Bundeszahnärztekammer (BZÄK)	22.11.2023 Mitteilung, dass die BZÄK hierzu keine Stellungnahme abgibt, da die zahnärztliche Berufsausübung von den geplanten Aktualisierungen nicht betroffen ist
Bundesbeauftragter für den Datenschutz und die Informationsfreiheit (BfDI)	24.11.2023
<b>Einschlägige, in der AWMF-organisierte Fachgesellschaften, vom G-BA bestimmt</b>	
Deutsche Gesellschaft für Allgemein- & Familienmedizin (DEGAM)	
Deutsche Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- & Stoffwechselkrankheiten (DGVS)	
Deutsche Gesellschaft für Gynäkologie & Geburtshilfe (DGGG)	
Deutsche Gesellschaft für Hebammenwissenschaft (DGHWi)	
Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie & -diabetologie (DGKED)	
Deutsche Gesellschaft für Kinder- & Jugendmedizin (DGKJ)	24.11.2023
Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie & Laboratoriumsmedizin (DGKL)	24.11.2023
Gesellschaft für Neonatologie & Pädiatrische Intensivmedizin (GNPI)	
Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie (API)	04.11.2023
Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie & Hämatologie (GPOH)	
Gesellschaft für Pädiatrische Pneumologie (GPP)	
Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie & Jugendmedizin (DGSPJ)	
<b>von AWMF bestimmt</b>	
Deutsche Gesellschaft für Perinatale Medizin (DGPM)	
Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH)	22.11.2023
<b>Einschlägige, nicht in AWMF organisierte Fachgesellschaften, vom G-BA bestimmt</b>	
Deutsche Gesellschaft für Neugeborenenenscreening (DGNS)	23.11.2023
<b>Stellungnahmerecht gemäß § 16 Absatz 2 GenDG</b>	
Gendiagnostik-Kommission	24.11.2023 (Hinweise)

## **B-5    Unterlagen des Stellungnahmeverfahrens**

Die Unterlagen des Stellungnahmeverfahrens sind in Kapitel C-2 abgebildet.

## **B-6    Schriftliche Stellungnahmen**

Die Volltexte der schriftlichen Stellungnahmen sind in Kapitel C-2.3 abgebildet.

## **B-6.1 Auswertung der fristgerecht eingegangenen Stellungnahmen von stellungnahmeberechtigten Organisationen/Institutionen**

Im Folgenden finden Sie die Auswertung der fristgerecht eingegangenen Stellungnahmen, der stellungnahmeberechtigten Organisationen / Institutionen. Die Volltexte der schriftlichen Stellungnahmen sind in Kapitel C-2.3 abgebildet. In der nachstehenden Tabelle sind keine Ausführungen abgebildet, die lediglich die zur Stellungnahme gestellten Inhalte wiedergeben oder die das Stellungnahmeverfahren selbst beschreiben.

Stand: 16.02.2024

## **Beschlussentwurf des Gemeinsamen Bundesausschusses über Änderungen in der Kinder-Richtlinie**

**Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz:  
Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening**

**Auswertung der schriftlichen Stellungnahmen zum Beschlussentwurf**

## 1. Auswertung der schriftlichen Stellungnahmen

### 1.1. Allgemeine Hinweise der Stellungnehmer

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
1	<b>API</b> „(...) mit den Änderungen können wir unseres Erachtens sehr zufrieden sein, denn haben ja in den letzten zwei Jahren in dieser Richtung mitgearbeitet.“	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.	
2	<b>DGNS</b> „1. Allgemeines Die DGNS begrüßt die für das Neugeborenen-Screening durch den GBA in die Richtlinie aufgenommenen Aspekte zur Regelung der Befundmitteilung, Sicherstellung der Konfirmationsdiagnostik, Qualitätssicherung und Evaluation. Änderungsvorschläge der DNGS sind blau eingefügt. Zu allen nicht kommentierten Änderungen im Beschlussentwurf Aspekten stimmt die DGNS zu bzw. verzichtet die DGNS auf eine Stellungnahme.“	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.	
2.1	<b>2. Grundlegende Bemerkungen</b> Die DGNS begrüßt, dass ein auffälliger Screeningbefund den Eltern zukünftig von einer qualifizierten Person des Labors mitgeteilt werden soll. Ebenso ist der Begriff „auffällige Befund“ in den tragenden Gründen nun erstmals eindeutig geklärt. Wir möchten in diesem Zusammenhang auf folgende Punkte hinweisen, die nicht in der Richtlinie geklärt sind:	Der G-BA hat in seinen Regelungen die Verantwortlichkeiten für die am Screening beteiligten ärztlichen Leistungserbringer geregelt. Insbesondere wird darauf hingewiesen, dass ausschließlich ärztliche Personen, die entsprechend qualifiziert sind, in die Mitteilung und Weiterleitung von Befunden involviert sind.	

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<ul style="list-style-type: none"> <li>Die Definition und der Umgang mit kontrollbedürftigen Ergebnissen fehlt (z.B. Präanalytikfehler, Abnahmen &lt; 36. Lebensstunde oder &lt; 32. Schwangerschaftswoche). Wir empfehlen, für kontrollbedürftige Befunde die Möglichkeit der direkten Kontaktaufnahme mit dem Einsender aufzunehmen, da die betroffenen Kinder häufig noch stationär sind.</li> </ul>	<p>Sofern es sich bei kontrollbedürftigen Befunden, um die Abnahme vor der 36 Lebensstunde handelt – oftmals aufgrund ambulanter Geburt, bei denen die Eltern vor der 36 Lebensstunde des Kindes die Geburtseinrichtung verlassen-, müssen die Eltern über die Notwendigkeit eines termingerechten Zweitscreenings informiert werden. In diesen Fällen erfolgt die Blutabnahme für die Kontrolluntersuchung bei der U2 durchführenden ärztlichen Person. Im Falle der Blutabnahme vor der 32. SSW soll ein abschließendes Zweitscreening in einem korrigierten Alter erfolgen. Entsprechend sieht die aktuelle Regelung in der Kinder-RL vor, dass die U2 durchführende ärztliche Person die Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings und des Screenings auf Mukoviszidose prüft. Sollten sich die Neugeborenen zu diesem Zeitpunkt noch in stationärer Behandlung befinden, so sieht der § 22 Absatz 2 entsprechende Regelungen vor. Es wird in den Regelungen zum Erinnerungsmanagement im § 22b eine entsprechende Ergänzung der kontrollbedürftigen Blutabnahmen vorgenommen.</p>	<p>Eine Anpassung des Erinnerungsmanagements im § 22b hinsichtlich der Kontroll- und Zweitscreeningkarten bei Blutabnahme vor der 36. Lebensstunde und vor der 32. SSW ist umgesetzt worden.</p>
2.2	<ul style="list-style-type: none"> <li>Eine Information der Eltern bei einem hochgradigen Krankheitsverdacht direkt durch eine ärztliche Person des spezialisierten Zentrums wird von der DGNS nach wie vor als optimaler Weg angesehen. Dafür wurden deutschlandweit spezialisierte Zentren u.a. für Spinale Muskelatrophie (SMA), SCID, Mukoviszidose,</li> </ul>	<p>Der Hinweis wird zur Kenntnis genommen.</p> <p>Vgl. Würdigung unter lfd. Nr. 5.2</p> <p>GKV/KBV/DKG: Ziel war eine eindeutige Regelung für die Befundmitteilung.</p>	<p>Kein Änderungsbedarf</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>Stoffwechselerkrankungen definiert, die die Aufgabe einer kompetenten Information der Eltern übernehmen können. Handelt es sich dabei um einen Notfall, spielt die Zeit eine wichtige Rolle (SMA, SCID, metabolische Dekompensationen). Es ist daher von zentraler Bedeutung, das nächstgelegene Zentrum aufzusuchen, um eine rasche therapieweisende Konfirmationsdiagnostik durchzuführen. Eine freie Arztwahl kann in diesem Fall ebenso nicht wie bei anderen Notfällen (z.B. Unfall) im Vordergrund stehen. Falls es der Zustand des Neugeborenen dann erlaubt und die Eltern an anderem Ort betreut werden wollen, ist dies möglich und die freie Arztwahl ist so gesichert. Aus den bisherigen Erfahrungen der Labore ist eine primäre Auswahl des nächstgelegenen Zentrums möglich und wird akzeptiert.</p>	<p>Bei einem hochgradigen Krankheitsverdacht wird Zeit eingespart, da der auffällige Befund nicht durch eine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte überprüft wird, sondern unverzüglich die Abklärung und Therapie eingeleitet werden kann.</p> <p>Das weitere Vorgehen ist abhängig von der Zielerkrankung. Bei einer klinischen Notfallsituation (z. B. LCHAD-Mangel siehe AWMF Leitlinie (LL 2020) „<i>Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen, Endokrinopathien, schwere kombinierte Immundefekte (SCID) und Mukoviszidose</i>“) wird eine unverzügliche Einweisung des Neugeborenen in eine Kinderklinik, nach Möglichkeit in ein pädiatrisches Stoffwechselzentrum empfohlen. Sofern keine klinische Notfallsituation (z. B. Phenylketonurie AWMF LL 2020) vorliegt ist die Vorstellung des Kindes in einer spezialisierten Einrichtung am nächsten Werktag ausreichend.</p>	
2.3	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Es ist nicht mehr vorgesehen, dass der Einsender den Screeningbefund für die Patientenakte erhält. Der Einsender hat jedoch laut GenDG § 11 Abs. 2 Anspruch auf den Befund. Auch unauffällige Screeningbefunde können für die Festlegungen von Therapien richtungsweisend sein. Außerdem ist der Einsender verpflichtet, in der Patientenakte sämtliche aus fachlicher Sicht für die derzeitige und künftige Behandlung wesentlichen Maßnahmen und deren Ergebnisse</li> </ul>	<p>Aus § 11 GenDG folgt kein Anspruch des Einsenders auf die Übermittlung des Befundes. § 11 Absatz 2 GenDG legitimiert vielmehr die mit der genetischen Analyse beauftragte Person oder Einrichtung zur Ergebnismitteilung an den Einsender. Die Regelung ist nicht haftungsrechtlicher Natur, sondern dient dem informationellen Selbstbestimmungsrecht des Betroffenen.</p>	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>aufzuzeichnen, insbesondere auch Befunde. Die Befundmitteilung schließt den Screeningprozess für den Einsender ab und ermöglicht eine Kontrolle des Gesamtprozesses.</p>	<p>Durch die direkte Übermittlung auffälliger Befunde durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern bleibt die Kenntnis von den sensiblen genetischen Daten weiterhin auf eine möglichst geringe Personenzahl begrenzt; sie wird gar reduziert und der Schutz der Gesundheit des Kindes wird gestärkt. Bedarf es einer ärztlichen Abklärungsuntersuchung, so erfolgt diese in spezialisierten Einrichtungen mit pädiatrischen Stoffwechselfachärzten oder Endokrinologen oder Hämatologen sowie spezialisierten immunologischen oder neuromuskulären Einrichtungen. Die Geburtskliniken/-stationen sind in diesen Prozessschritt nicht mehr eingebunden, sodass eine Dokumentation des Untersuchungsergebnisses durch den Einsender keinen therapeutischen Nutzen verfolgen würde.</p> <p>Gleichzeitig stellt der G-BA im Falle eines unauffälligen Befundes den Eingang der Trockenblutkarte in der Form sicher, dass die Labore dies dem Einsender bestätigen. Eine entsprechende Dokumentation dieses Prozessschrittes nimmt der Einsender in eigener Verantwortung vor.</p> <p>I.d.R. handelt es sich um gesunde Neugeborene, die sich nicht mehr in der Geburtsklinik/-station befinden und die keiner Patientenversorgung bedürfen. Gleichzeitig sind im Untersuchungsheft für Kinder die</p>	

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
		Laborkontaktdaten dokumentiert, so dass eine ärztliche Rückfragemöglichkeit besteht.	
2.4	<ul style="list-style-type: none"> <li>Wir empfehlen bei einem auffälligen Befund zunächst mit dem Einsender telefonisch Kontakt aufzunehmen, um abzuklären, ob das Kind noch stationär in der Klinik ist. In diesem Fall sollte die Befundmitteilung direkt an die behandelnde ärztliche Person erfolgen, um die Eltern nicht unnötig zu beunruhigen (Befunde werden durch weitere Testkarten oft unauffällig).</li> </ul>	Der G-BA hat im §22 Absatz 2 erstmals die Mitteilung eines auffälligen Befundes für Neugeborene, die zum Zeitpunkt der Befundübermittlung im Krankenhaus behandelt werden, geregelt. Da grundsätzlich nicht sichergestellt werden kann, dass der Einsender in jedem Fall über den Verbleib des Neugeborenen informiert ist und gleichzeitig eine unverzügliche Befundübermittlung erfolgen soll, hat der G-BA die Regelung dahingehend geändert, dass die Laborärztin oder der Laborarzt künftig direkt die Eltern informiert. Durch die Kontaktaufnahme mit den Eltern, wird die Laborärztin oder der Laborarzt über den stationären Aufenthalt informiert. Eine unmittelbare Kontaktaufnahme mit der behandelnden ärztlichen Person folgt. Es wird in jedem Fall davon ausgegangen, dass die Eltern über die Notwendigkeit einer weiteren Blutabnahme bei ihrem Kind (2. Trockenblutkarte) von der behandelnden ärztlichen Person aufgeklärt werden. Der G-BA schätzt die ärztliche Kompetenz im Labor sowohl in der medizinisch-fachlichen als auch empathisch-fürsorglichen Übermittlung der Befunde an die Eltern als hoch ein.	Kein Änderungsbedarf
2.5	<ul style="list-style-type: none"> <li>Die Definition der Begriffe „Befundübermittlung“, „Befundmitteilung“ und „Befundweitergabe“ und</li> </ul>	In den Tragenden Gründen (TG) wird eine Definition der Begriffe Befundübermittlung und	Eine Anpassung in den TG und im BE ist vorgesehen:

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>„Ergebnismitteilung“ ist für ein besseres Verständnis wünschenswert.</p>	<p>Befundweitergabe eingefügt. Das Wort „Befundmitteilung“ findet sich nicht im RL-Text. In den TG werden Änderungen dahingehend vorgenommen, dass einheitlich die Wörter ‚Befundübermittlung‘ und ‚Befundweiterleitung‘ gemäß der Definition verwendet werden. Der Begriff „Ergebnismitteilung“ wird in den TG im Zusammenhang mit der Zitierung der ‚Richtlinie für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostik-Gesetz (GenDG)‘ der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zum Stand: 26.06.2020 verwendet. Eine Definition ist daher dem G-BA nicht möglich.</p>	<p>In den TG wird eine Klarstellung im folgenden Sinne aufgenommen:  „Befundübermittlung“: Die Laborärztin oder der Laborarzt übermittelt den Befund an die Eltern.  „Befundweiterleitung“: Die Laborärztin oder der Laborarzt leitet den Befund nach Einwilligung der Eltern an eine behandelnde ärztliche Person oder an eine spezialisierte Einrichtung weiter. Vgl. hierzu Seite 8 in den TG.  Das Wort Befundmitteilung wird durch das Wort Befundübermittlung im BE (§26) und den TG ersetzt.</p>
2.6	<ul style="list-style-type: none"> <li>Die DGNS hält es für sinnvoll, in der Kinder-Richtlinie „Laborärztin/Laborarzt“ durch „Laborarzt/Laborärztin oder durch ihn/sie benannte qualifizierte Person“ – wie in den Tragenden Gründen verwendet – zu ersetzen. Da hier weniger die Qualifikation als Laborärztin oder Laborarzt, sondern vielmehr eine ausreichende Schulung im Hinblick</li> </ul>	<p>Der G-BA beschließt die zur Sicherung der ärztlichen Versorgung erforderlichen Richtlinien gemäß § 92 SGB V. Entsprechend ist im § 1 Absatz 5 der Kinder-RL geregelt, dass Untersuchungen nach dieser Richtlinie, soweit die Richtlinie nicht etwas anderes bestimmt, nur diejenigen Ärztinnen oder Ärzte durchführen</p>	<p>Kein Änderungsbedarf</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>auf die Zielkrankheiten und eine der Situation angemessene Kommunikation mit den Eltern erforderlich ist, wäre eine andere Person mit entsprechender Qualifikation mit entsprechender Schulung für die Befundmitteilung ebenfalls geeignet.</p>	<p>dürfen, 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.</p>	
2.7	<ul style="list-style-type: none"> <li>Zur leichteren Lesbarkeit der Kinder-Richtlinie empfiehlt die DGNS die Begriffe „Krankheit“, „Erkrankung“ und zu vereinheitlichen und immer von „Krankheit“ zu sprechen. Dies ist besonders in der Elterninformation wichtig.</li> </ul>	<p>Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Eine Prüfung der Umsetzung in der Elterninformation zum erweiterten Neugeborenen-Screening (Anlage 3 der Kinder-RL) erfolgt im Nachgang der gegenständlichen Beschlussfassung.</p>	<p>Aktuell kein Änderungsbedarf</p>
2.8	<ul style="list-style-type: none"> <li>Die DGNS hält eine gemeinsame Einverständniserklärung für ENS und CF für sinnvoll, da (auch gemäß Tragenden Gründen) 98% zusammen angefordert werden. Durch neue Therapieoptionen für die Mukoviszidose sind Vorteile eines sehr frühen Therapiebeginns klar erkennbar, die durch die aktuelle Vorgehensweise aber zu Verzögerungen führen.</li> </ul>	<p>Der Hinweis wird zur Kenntnis genommen. Da 2 % der Frauen sich für eine Geburt außerhalb des Krankenhauses entscheiden, wird davon ausgegangen, dass eine ärztliche Aufklärung zum erweiterten Neugeborenen-Screening und CF-Screening nicht sichergestellt werden kann. Daher bedarf es für ca. 15.000 Geburten einer separaten Aufklärung und Einwilligungserklärung für das Mukoviszidose-Screening. Zudem sind unterschiedliche (auch rechtliche) Anforderungen an das CF-Screening und Neugeborenen-Screening zu stellen. Eine gesammelte Information und Einwilligungserklärung würden diesen nicht hinreichend Rechnung tragen.</p>	<p>Kein Änderungsbedarf</p>
2.9	<ul style="list-style-type: none"> <li>Der Algorithmus für das Mukoviszidosescreening sollte zur Senkung falsch positiver Ergebnisse dringend</li> </ul>	<p>Der G-BA prüft derzeit die Anpassung des Screeningalgorithmus.</p>	<p>Aktuell kein Änderungsbedarf</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	angepasst werden. Eine Zuarbeit der DGNS an den GBA ist bereits erfolgt.		
3	<p><b>DGKJ</b></p> <p>„Die Screeningkommission begrüßt es ausdrücklich, dass Regelungen zum Tracking, zu Second-Tier-Verfahren und die Rückmeldung der Konfirmationsdiagnostik an das Screeninglabor in die Richtlinie aufgenommen und zu Befundmitteilung sowie Qualitätssicherung überarbeitet wurden.“</p> <p>„Im Übrigen möchten wir auf unser Schreiben vom 16.03.2023 verweisen, in dem wir dargestellt haben, dass das Neugeborenencreening perspektivisch für alle Zielkrankheiten als integriertes Public-Health- Programm mit digitalen Lösungen geregelt werden sollte.“</p>	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.	-
4	<p><b>GEKO</b></p> <p><b>„Grundlegende Bemerkungen</b></p> <p>Die GEKO hat bereits in ihrem 4. Tätigkeitsbericht ausgeführt, dass die Mitteilung des auffälligen Befundes an die Eltern insofern eine Herausforderung darstellt, „als einerseits die Dringlichkeit der weiteren Untersuchungen vermittelt und andererseits dabei unnötige Verunsicherung möglichst vermieden werden soll. Dabei spielen sowohl die Inhalte als auch die Art der Kommunikation und die emotionale Unterstützung der Eltern eine wichtige Rolle. Um die belastende Phase der Ungewissheit für die Eltern möglichst kurz zu halten, sollte die Zeitspanne zwischen Befundmitteilung und Termin zur Abklärung möglichst kurz</p>	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.	-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>sein. Die Bedeutung der kompetenten Mitteilung eines auffälligen Befundes für ein scheinbar gesundes Neugeborenes durch eine sowohl über die Prozesse als auch über die Krankheit gut informierte Person ist entscheidend für die Compliance der Eltern und in der Literatur anerkannt“ (1).</p>		
4.1	<p>Die GEKO begrüßt, dass ein auffälliger Screeningbefund den Eltern zukünftig von einer ärztlichen Person des Labors mitgeteilt werden soll. Kritisch sieht sie, dass der Einsender keinen Screeningbefund erhält. Die GEKO hält es für unverzichtbar, auch unauffällige Befunde den Einsendern mitzuteilen. Das reduziert Risiken für die Patientenversorgung, weil unter Umständen unnötige Untersuchungen nicht vorgenommen werden müssen. Zugleich ist es aus haftungsrechtlichen Gründen nach § 630h i.V.m. § 630f BGB erforderlich. Die GEKO empfiehlt, dass bei einem auffälligen Befund zunächst der Einsender telefonisch kontaktiert wird. Mit ihm sollte abgeklärt werden, ob das Kind entlassen oder noch in der Klinik ist bzw. andere (seltene) Besonderheiten vorliegen, die gegen eine Befundmitteilung direkt an die Eltern sprechen (wie Tod des Neugeborenen, Adoption etc.).</p> <p>(1) Vierter Tätigkeitsbericht der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für den Zeitraum vom 01.01.2019 bis 31.12.2021 (URL:4. Tätigkeitsbericht der GEKO)</p>	<p>Aus § 11 GenDG folgt kein Anspruch des Einsenders auf die Übermittlung des Befundes. § 11 Absatz 2 GenDG legitimiert vielmehr die mit der genetischen Analyse beauftragte Person oder Einrichtung zur Ergebnismitteilung an den Einsender. Die Regelung ist nicht haftungsrechtlicher Natur, sondern dient dem informationellen Selbstbestimmungsrecht des Betroffenen.</p> <p>Durch die direkte Übermittlung auffälliger Befunde durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern bleibt die Kenntnis von den sensiblen genetischen Daten weiterhin auf eine möglichst geringe Personenzahl begrenzt; sie wird gar reduziert und der Schutz der Gesundheit des Kindes wird gestärkt. Da grundsätzlich nicht sichergestellt werden kann, dass der Einsender in jedem Fall über den Verbleib des Neugeborenen informiert ist und gleichzeitig eine unverzügliche Befundübermittlung erfolgen soll, hat der G-BA die Regelung dahingehend geändert, dass die Laborärztin oder der Laborarzt</p>	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
		<p>künftig direkt die Eltern informiert, sodass eine Dokumentation des Untersuchungsergebnisses durch den Einsender keinen therapeutischen Nutzen verfolgen würde.</p> <p>Gleichzeitig stellt der G-BA den Eingang der Trockenblutkarte in der Form sicher, dass die Labore dies dem Einsender bestätigen. I.d.R. handelt es sich um gesunde Neugeborene, die keiner Patientenversorgung bedürfen. Gleichzeitig sind im Untersuchungsheft für Kinder die Laborkontaktdaten dokumentiert, so dass eine ärztliche Rückfragemöglichkeit besteht.</p>	
4.2	<p><b>Begrifflichkeiten</b></p> <p><b>a) Positiver Screeningbefund</b></p> <p>In den Tragenden Gründen wird definiert, was unter einem „auffälligen“ und „positiven“ Screeningbefund zu verstehen ist. Diese Definitionen tragen zu einer deutlich besseren Verständlichkeit bei. Daher wird empfohlen sie in die Kinder-Richtlinie aufzunehmen und konsistent zu verwenden.</p>	<p>Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Eine Umsetzung in der Kinder-RL ist vorgesehen.</p>	<p>Eine entsprechende Umsetzung wird im § 18 in einem neuen Absatz 2 vorgesehen („Grundsätze des Screening-Verfahrens“).</p>
4.3	<p><b>b) Befundübermittlung / Befundmitteilung / Befundweitergabe</b></p> <p>Um Unklarheiten zu vermeiden empfiehlt die GEKO, die Begriffe „Befundübermittlung“, „Befundmitteilung“ und</p>	<p>In den Tragenden Gründen (TG) wird eine Klarstellung der Begriffe Befundübermittlung und Befundweitergabe eingefügt. In den TG werden Änderungen dahingehend vorgenommen, dass einheitlich die Wörter ‚Befundübermittlung‘ und</p>	<p>Eine Anpassung in den TG und im BE ist vorgesehen: In den TG wird eine Klarstellung im folgenden Sinne aufgenommen:</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>„Befundweitergabe“ zu definieren, voneinander abzugrenzen und konsistent zu verwenden. Evtl. könnte man sich auf die „Befundweitergabe“ (im Sinne von § 11 Abs. 3 GenDG) und „Befundmitteilung“ (im Sinne von § 11 Abs. 1 GenDG) beschränken. In den Tragenden Gründen wird auch von „Ergebnismitteilung“ (analog zu § 11 GenDG) gesprochen.</p>	<p>„Befundweiterleitung“ gemäß der Definition verwendet werden. Der Begriff „Ergebnismitteilung“ wird in den TG im Zusammenhang mit der Zitierung der ‚Richtlinie für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostik-Gesetz (GenDG)‘ der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zum Stand: 26.06.2020 verwendet. Eine Definition ist daher dem G-BA nicht möglich.</p>	<p>„Befundübermittlung“: Die Laborärztin oder der Laborarzt übermittelt den Befund an die Eltern. „Befundweiterleitung“: Die Laborärztin oder der Laborarzt leitet den Befund nach Einwilligung der Eltern an eine behandelnde ärztliche Person oder an eine spezialisierte Einrichtung weiter. Vgl. hierzu Seite 8 in den TG. Das Wort Befundmitteilung wird durch das Wort Befundübermittlung im BE (§26) und den TG ersetzt.</p>
4.4	<p><b>c) Ärztliche Person des Labors</b> Die GEKO hält es für sinnvoll, in der Kinder-Richtlinie „Laborärztin/Laborarzt“ durch „ärztliche Person des Labors“ – wie in den Tragenden Gründen verwendet – zu ersetzen. Da hier weniger die Qualifikation als Laborärztin oder Laborarzt sondern vielmehr eine ausreichende Schulung im Hinblick auf die Zielkrankheiten und eine der Situation angemessene Kommunikation mit den Eltern erforderlich ist, wäre eine andere ärztliche Person mit</p>	<p>In der Kinder-RL werden im § 23 und im § 24 die Voraussetzungen für die Genehmigung der Laborleistung sowie die Qualifikation der Laborärztin/des Laborarztes regelt. Eine einheitliche Bezeichnung wird daher beibehalten; ebenso eine grundsätzliche Personenidentität zwischen dem die genetische Analyse Durchführenden und dem das Ergebnis Mitteilenden im Labor. Konstellationen, in denen durch eine entsprechende Auslegung des</p>	<p>Eine Klarstellung wurde in den Tragenden Gründen auf der Seite 6 Absatz 2 eingefügt.</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	entsprechender Qualifikation bzw. mit entsprechender Schulung für die Befundmitteilung ebenfalls geeignet.	GenDG von der Personenidentität abgewichen werden können, bleiben unberührt.	
4.5	<p><b>d) Krankheit/Erkrankung/Störungen</b></p> <p>Zur leichteren Lesbarkeit der Kinder-Richtlinie empfiehlt die GEKO die Begriffe „Krankheit“, „Erkrankung“ und „Störung“ zu vereinheitlichen und immer von „Krankheit“ zu sprechen. Dies ist besonders in der Elterninformation wichtig.“</p>	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Eine Prüfung der Umsetzung in der Elterninformation zum erweiterten Neugeborenen-Screening (Anlage 3 der Kinder-RL) erfolgt im Nachgang der gegenständlichen Beschlussfassung.	Aktuell kein Änderungsbedarf
5	<p><b>DGKL</b></p> <p>„(...) wir bedanken uns für die Möglichkeit, den Beschlussentwurf zur Kinder-Richtlinie, in der Aspekte zur Regelung der Befundmitteilung, Sicherstellung der Konfirmationsdiagnostik, Qualitätssicherung und Evaluation neu formuliert wurden, aus unserer fachlichen Sicht zu bewerten. Vorab möchten wir darauf hinweisen, dass wir in einem engen Austausch und Abstimmungsprozess mit der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e.V. standen und stehen. Wir unterstützen die Stellungnahme der DGNS vollumfänglich und möchten wesentliche Themen explizit hervorheben.</p>	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.	-
5.1	<p><b>Allgemeine Bemerkungen</b></p> <p>Die DGKL unterstützt prinzipiell, dass auffällige Screeningbefunde den Eltern zukünftig von qualifiziertem Personal des Labors mitgeteilt werden sollen. Wir empfehlen jedoch dringend die Klärung bzw. Klarstellungen zu den folgenden Punkten:</p>	<p>Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.</p> <p>Vgl. Würdigung zur lfd. Nr. 2.1</p> <p>Sofern es sich bei kontrollbedürftigen Befunden, um die Abnahme vor der 36 Lebensstunde handelt –</p>	<p>Eine Anpassung des Erinnerungsmanagements im § 22b hinsichtlich der Kontroll- und Zweitscreeningkarte bei</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>1. Die Definition und der Umgang mit kontrollbedürftigen Ergebnissen fehlt (z.B. Präanalytikfehler, Abnahmen &lt; 36. Lebensstunde oder &lt; 32. Schwangerschaftswoche). Wir empfehlen, für kontrollbedürftige Befunde die Möglichkeit der direkten Kontaktaufnahme mit dem Einsender aufzunehmen, da die betroffenen Kinder häufig noch stationär sind. Sollte dies nicht der Fall sein, ist zu klären, wer die Wiederholungsuntersuchung durchführen soll (Regelung der Verantwortlichkeit).</p>	<p>oftmals aufgrund ambulanter Geburt, bei denen die Eltern vor der 36 Lebensstunde des Kindes die Geburtseinrichtung verlassen-, müssen die Eltern über die Notwendigkeit eines termingerechten Zweitscreenings informiert werden. In diesen Fällen erfolgt die Blutabnahme für die Kontrolluntersuchung bei der U2 durchführenden ärztlichen Person. Im Falle der Blutabnahme vor der 32. SSW soll ein abschließendes Zweitscreening in einem korrigierten Alter erfolgen. Entsprechend sieht die aktuelle Regelung in der Kinder-RL vor, dass die U2 durchführende ärztliche Person die Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings und des Screenings auf Mukoviszidose prüft. Sollten sich die Neugeborenen zu diesem Zeitpunkt noch in stationärer Behandlung befinden, so sieht der § 22 Absatz 2 entsprechende Regelungen vor. Es wird in den Regelungen zum Erinnerungsmanagement im § 22b eine entsprechende Ergänzung der kontrollbedürftigen Blutabnahmen vorgenommen.</p>	<p>Blutabnahme vor der 36. Lebensstunde und vor der 32. SSW ist umgesetzt worden.</p>
5.2	<p>2. Eine Information der Eltern bei einem <b>hochgradigen Krankheitsverdacht</b> sollte ebenfalls direkt durch eine ärztliche Person eines spezialisierten Zentrums erfolgen, um die anstehenden Prozessschritte zur Diagnosebestätigung, die überwiegend eine weitreichende interdisziplinäre zusätzliche Diagnostik erfordern, adäquat zu kommunizieren. In diesem Gespräch kann mit den Eltern vereinbart werden, die zu diesem Zeitpunkt stark verunsichert sind, in welchem Zentrum die weitere</p>	<p>Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.</p> <p>Vgl. Würdigung zur lfd. Nr. 2.2</p> <p>Da die Labore aufgrund bisheriger Regelungen im § 22 Absätze 4 und 5 Kontaktmöglichkeiten</p>	-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>Abklärung stattfinden soll. Dies ist abhängig nicht nur von der Verfügbarkeit von nahegelegenen pädiatrischen Zentren, die eine solche Spezialisierung aufweisen, sondern auch von der aktuellen Situation der betroffenen Familien (Lebensmittelpunkt, familiäre Situation). Es ist daher anzunehmen, dass die pädiatrischen Spezialisten besser regional, überregional als auch länderübergreifend geeignete Zentren vorschlagen und informieren können, als das spezialisierte Personal der Screeninglabore.</p>	<p>(insbesondere Telefonnummern) von pädiatrischen Einrichtungen mit Zielerkrankung spezifischer Spezialisierung auf Stoffwechselerkrankungen, Endokrinologie oder Hämatologie sowie Immunologie oder neuromuskulären Erkrankungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit vorhalten, wird davon ausgegangen, dass diese Kontaktmöglichkeiten den Eltern auch weiterhin zur Wahl gestellt werden können. Die telefonische Kontaktaufnahme durch die spezialisierte Einrichtung mit den Eltern für eine zeitnahe Terminabsprache für die Abklärungsdiagnostik ist nunmehr im § 22a Absatz 2 vorgesehen.</p>	
5.3	<p>3. In dem vorliegenden Änderungsvorschlag fehlt, dass ein Screeninglaborbefund/-bericht nicht mehr an den initialen Einsender übermittelt wird. Es ist sogar so, dass unauffällige Befunde keinen Befundbericht mehr bedingen. Dies ist nicht vereinbar mit den Zielen der Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen gemäß dem Beschluss des Vorstands der Bundesärztekammer in seiner Sitzung am 18.10.2019, zuletzt geändert durch Beschlussfassung des Vorstands der Bundesärztekammer am 14.04.2023. Hier wird eindeutig formuliert, dass eine korrekte Zuordnung und Dokumentation der Untersuchungsergebnisse, einschließlich der Erstellung eines Berichts unter Beachtung von Informationssicherheit und Datenschutz erfolgen muss. Daher ist dieser Passus dringend zu überarbeiten. Weiter hat der Einsender auch</p>	<p>Aus § 11 GenDG folgt kein Anspruch des Einsenders auf die Übermittlung des Befundes. § 11 Absatz 2 GenDG legitimiert vielmehr die mit der genetischen Analyse beauftragte Person oder Einrichtung zur Ergebnismitteilung an den Einsender. Die Regelung ist nicht haftungsrechtlicher Natur, sondern dient dem informationellen Selbstbestimmungsrecht des Betroffenen.</p> <p>Durch die direkte Übermittlung auffälliger Befund durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern bleibt die Kenntnis von den sensiblen genetischen Daten weiterhin auf eine möglichst geringe Personenzahl begrenzt; sie wird gar reduziert</p>	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>laut GenDG § 11 Abs. 2 Anspruch auf den Befund. Es ist zu beachten, dass auch unauffällige Screeningbefunde für die Festlegungen von Therapien entscheidend sein können. Ebenfalls ist der Einsender verpflichtet, in der Patientenakte sämtliche aus fachlicher Sicht für die derzeitige und künftige Behandlung wesentlichen Maßnahmen und deren Ergebnisse aufzuzeichnen. Die DGNS formuliert hier adäquat, dass die Befundmitteilung an den Einsender eine Kontrolle des Gesamtprozesses erlaubt.</p>	<p>und der Schutz der Gesundheit des Kindes wird gestärkt.</p> <p>Bedarf es einer ärztlichen Abklärungsuntersuchung, so erfolgt diese in spezialisierten Einrichtungen mit pädiatrischen Stoffwechselfachleuten oder Endokrinologen oder Hämatologen sowie spezialisierten immunologischen oder neuromuskulären Einrichtungen. Die Geburtskliniken/-stationen sind in diesen Prozessschritt nicht mehr eingebunden, sodass eine Dokumentation des Untersuchungsergebnisses durch den Einsender keinen therapeutischen Nutzen verfolgen würde.</p> <p>Gleichzeitig stellt der G-BA im Falle eines unauffälligen Befundes den Eingang der Trockenblutkarte in der Form sicher, dass die Labore dies dem Einsender bestätigen. I.d.R. handelt es sich um gesunde Neugeborene, die sich nicht mehr in der Geburtsklinik/-station befinden und die keiner Patientenversorgung bedürfen. Eine entsprechende Dokumentation dieses Prozessschrittes nimmt der Einsender in eigener Verantwortung vor. Gleichzeitig sind im Untersuchungsheft für Kinder die Laborkontaktdaten dokumentiert, so dass eine ärztliche Rückfragemöglichkeit besteht.</p> <p>Da grundsätzlich nicht sichergestellt werden kann, dass der Einsender in jedem Fall über den Verbleib des Neugeborenen informiert ist und gleichzeitig eine</p>	

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
		unverzögliche Befundübermittlung erfolgen soll, hat der G-BA die Regelung dahingehend geändert, dass die Laborärztin oder der Laborarzt künftig direkt die Eltern informiert. Der G-BA schätzt die ärztliche Kompetenz im Labor sowohl in der medizinisch-fachlichen als auch empathisch-fürsorglichen Übermittlung der Befunde an die Eltern als hoch ein.	
5.4	4. Die DGKL unterstützt den Vorschlag der DGNS, dass bei einem auffälligen Befund zuerst mit dem Einsender telefonisch Kontakt aufgenommen wird, um abzuklären, ob das Früh- oder Neugeborene noch stationär in der Klinik ist. In diesem Fall sollte die Befundmitteilung direkt an die behandelnde ärztliche Person erfolgen, um ein vertrauensvolles Arzt-Patienten-Eltern-Verhältnis zu fördern. Es gilt zeitnah, den auffälligen Befund abzuklären (Bestätigung oder Ausschluss der Erkrankung) im Interesse des Kindes. Ein zielgerichtetes Management ist in dieser Phase unabdingbar. Eine Parallelität der Informationskette trägt dazu nicht bei.	Der G-BA hat im §22 Absatz 2 erstmals die Mitteilung eines auffälligen Befundes für Neugeborene, die zum Zeitpunkt der Befundübermittlung im Krankenhaus behandelt werden, geregelt. Da grundsätzlich nicht sichergestellt werden kann, dass der Einsender in jedem Fall über den Verbleib des Neugeborenen informiert ist und gleichzeitig eine unverzügliche Befundübermittlung erfolgen soll, hat der G-BA die Regelung dahingehend geändert, dass die Laborärztin oder der Laborarzt künftig direkt die Eltern informiert. Durch die Kontaktaufnahme mit den Eltern, wird die Laborärztin oder der Laborarzt über den stationären Aufenthalt informiert. Eine unmittelbare Kontaktaufnahme mit der behandelnden ärztlichen Person folgt. Es wird in jedem Fall davon ausgegangen, dass die Eltern über die Notwendigkeit einer weiteren Blutabnahme bei ihrem Kind (2. Trockenblutkarte) von der behandelnden ärztlichen Person aufgeklärt werden. Der G-BA schätzt die ärztliche Kompetenz im Labor sowohl in der medizinisch-fachlichen als auch	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
		empathisch-fürsorglichen Übermittlung der Befunde an die Eltern als hoch ein.	
5.5	<p>5. Die DGKL empfiehlt bezüglich der Kommunikation der pathologischen Befunde nicht nur die Qualifikation „Laborärztin/Laborarzt“ zu formulieren. Zusätzlich sollte die Möglichkeit bestehen, benannte qualifizierte Personen innerhalb des Screeninglabores zu beauftragen. Die Leistungen im Rahmen des Neugeborenencreenings werden bisher von wenigen spezialisierten Laboren mit hochqualifizierten interdisziplinär tätigen Mitarbeitern erbracht, die bereits über viele Jahre diese Diagnostik mitverantworten und zu dem Erfolg des Neugeborenencreenings in Deutschland beigetragen haben. Sie weisen eine hohe Expertise in der Diagnostik der Zielkrankheiten auf. Es ist uns als wissenschaftliche Gesellschaft ein Anliegen, diese hohe Qualität beizubehalten.</p>	<p>Der G-BA beschließt die zur Sicherung der ärztlichen Versorgung erforderlichen Richtlinien gemäß § 92 SGB V. Entsprechend ist im § 1 Absatz 5 der Kinder-RL geregelt, dass Untersuchungen nach dieser Richtlinie, soweit die Richtlinie nicht etwas anderes bestimmt, nur diejenigen Ärztinnen oder Ärzte durchführen dürfen, 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.</p> <p>Vgl. Würdigung lfd. Nr. 2.6 und 4.4</p>	<p>Eine Klarstellung wurde in den Tragenden Gründen Abschnitt 2.2.2.1 im 2. Absatz auf der Seite 6 vorgenommen.</p>
5.6	<p>6. Die DGKL e.V. empfiehlt dem Gesetzgeber dringend, eine Handlungsanweisung zu entwickeln (beispielhaft ein Flowchart), wenn eine Kommunikation an die Eltern nicht möglich ist z.B. <b>massive Sprachbarriere, Nichterreichbarkeit, Unverständnis</b> oder ähnliches. Es gilt sicher zu stellen, dass die Verantwortlichen der Analytik, bei lebensbedrohlicher Situation für das Neugeborene rechtssicher tätig sein können. Es ist zu beachten, dass die hier initial empfohlene Kommunikation mit den Eltern allein telefonisch erfolgt. Insbesondere das nonverbale Feedback der Eltern zum Verständnis der Notwendigkeit der Maßnahmen kann nicht eingeholt werden. Dies wird</p>	<p>Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen.</p> <p>Der G-BA gestaltet im Rahmen seiner gesetzlich vorgesehenen Regelungskompetenz seine Richtlinien aus. Entsprechende Regelungen zur Sicherstellung der Gesundheit von Kindern sind insbesondere in der Kinder-RL vorgenommen worden.</p>	

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>insbesondere dadurch erschwert, dass Screeninglabore nicht Teil des geburtsvorbereitenden, geburtshilflichen Prozesses sind und daher das übermittelnde Labor primär den Eltern unbekannt ist. Trotz adäquater medizinischer Aufklärung der Eltern zur Screeninguntersuchung ihres Kindes durch den Einsender kann daher nicht vollständig ausgeschlossen werden, dass einige Eltern beabsichtigt oder unbeabsichtigt ihrer Fürsorgepflicht nicht nachkommen. Wir bitten daher um eine Klarstellung in der Kinderrichtlinie, in wieweit die Screeninglabore und darin verantwortlich Tätigen hier strafrechtlich als auch zivilrechtlich belangt werden können. Wir bitten Sie detaillierter zu beschreiben, wie häufig Kommunikationsversuche mit den Eltern aufgenommen werden müssen/sollen (bei Nichterreichbarkeit) und inwieweit legitimierte Organe des Staates einbezogen werden müssen/können, wenn eine zeitnahe Befundmitteilung nicht gelingt. Eine Übermittlung des Befundberichtes per Post an die Eltern (Dauer z.T. bis zu 5 Tagen) kann aus Sicht der DGKL im Sinne des wahrscheinlich erkrankten Kindes hier nicht die entlastende Maßnahme sein.</p>	<p>Insbesondere zivilrechtliche und strafrechtliche Vorschriften bleiben unberührt; die Ausgestaltung selbiger liegt außerhalb der Regelungskompetenz des G-BA.</p> <p>GKV-SV: Die Übermittlung des Befundberichts per Post war nur als ergänzende Maßnahme vorgesehen. Beim Neugeborenen-Screening ist die unverzügliche mündliche Übermittlung eines positiven Screeningbefundes an die Eltern für eine schnelle Befundabklärung und Therapieeinleitung entscheidend. Siehe hierzu auch lfd. Nr. 38 und 39.</p> <p>PatV: Die schriftliche Übermittlung eines auffälligen Befunds erfolgt im Nachgang der telefonischen Kontaktaufnahme mit den Eltern. Die Übersendung dient der Vollständigkeit der Befunde/Unterlagen zu ihrem Neugeborenen.</p>	<p>GKV-SV/KBV/DKG: Dem Änderungsvorschlag zur Streichung der Wörter „sowie schriftlich“ in § 22 Absatz 1 Satz wird gefolgt.</p> <p>PatV: Keine Änderung im Beschlussentwurf.</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
5.7	7. Weiterhin empfehlen wir wie die DGNS eine Harmonisierung der verwendeten Begriffe: „Krankheit“, „Erkrankung“, „Störung“ als auch die Harmonisierung für die Begriffe „Befundübermittlung“, „Befundmitteilung“ und „Befundweitergabe“. (Anlage 3: Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening). Eine finale Prüfung empfehlen wir nach Anpassung der Elterninformation an die weiteren Änderungen der Kinderrichtlinie nach Abschluss des Stellungnahmeprozesses.	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Eine Prüfung der Umsetzung in der Elterninformation zum erweiterten Neugeborenen-Screening (Anlage 3 der Kinder-RL) erfolgt im Nachgang der gegenständlichen Beschlussfassung.	Aktuell kein Änderungsbedarf
5.8	8. Die DGKL unterstützt den Vorschlag der DGNS für eine gemeinsame Einverständniserklärung für das Erweiterte Neugeborenen-Screening und die Cystische Fibrose. Es ist uns bewusst, dass es sich um unterschiedliche ethische Anforderungsstufen für die Zustimmung zur Untersuchung handelt. Wir empfehlen eine erneute Abwägung der Vor- und Nachteile in diesem Prozess und verweisen ebenso auf die aktuelle Situation in Deutschland, dass in 98% der Gesamtfallzahl eine Zustimmung beiderseits erfolgt.	Der Hinweis wird zur Kenntnis genommen. Da 2 % der Frauen sich für eine Geburt außerhalb des Krankenhauses entscheiden, wird davon ausgegangen, dass eine ärztliche Aufklärung zum erweiterten Neugeborenen-Screening und CF-Screening nicht sichergestellt werden kann. Daher bedarf es für ca. 15.000 Geburten einer separaten Aufklärung und Einwilligungserklärung für das Mukoviszidose-Screening. Zudem sind unterschiedliche (auch rechtliche) Anforderungen an das CF-Screening und Neugeborenen-Screening zu stellen. Eine gesammelte Information und Einwilligungserklärung würden diesen nicht hinreichend Rechnung tragen.	Kein Änderungsbedarf
5.9	9. Die in der Kinderrichtlinie unter §25 benannten Anforderungen an die Labore sollten nochmals geprüft und spezifiziert werden. In Absatz 2 heißt es: „...gelten mit einer Akkreditierung für medizinische Laborleistungen durch die	Der Hinweis wird zur Kenntnis genommen.	-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>Deutsche Akkreditierungsstelle GmbH (DAkKS GmbH) als belegt.“ Vielmehr sollte hier explizit auf die Rili-BÄK zur Qualitätssicherung medizinischer Labore verwiesen werden, die vollumfänglich die Voraussetzungen für die Durchführung definiert. Insbesondere sind im speziellen Teil B 1 die Mindestanforderungen an die Sicherung der Qualität der Ergebnisse quantitativer laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen festgelegt. Diese Mindestanforderungen umfassen die interne und externe Qualitätssicherung für Analyte des Neugeborenen Screenings im Trockenblut (Tabelle B1 D).“</p> <p>Die DGKL unterstützt die kommentierten Änderungsvorschläge der DGNS, den Sie im eingereichten Dokument der DGNS zur Kenntnis nehmen.“</p>		

## 1.2 Stellungnahmen zum Beschlussentwurf

### I. § 16 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 1 Satz 1 werden die Wörter „Eltern (Personensorgeberechtigten)“ durch die Wörter „Personensorgeberechtigten (im Folgenden „Eltern“ genannt)“ ersetzt, nach dem Wort „durch“ die Wörter „die gemäß § 19 Absatz 1 verantwortliche Ärztin oder“ eingefügt und nach dem Wort „Arzt“ die Angabe „(§ 19 Absatz 1)“ gestrichen.
2. In Absatz 1 Satz 2 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ gestrichen und nach dem Wort „an“ die Wörter „eine Ärztin oder“ eingefügt.
3. In Absatz 2 Satz 3 wird das Wort „Richtlinie“ durch das Wort „Richtlinien“ ersetzt.
4. Dem Absatz 2 wird folgender Satz angefügt: „Den Eltern ist vom Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat (im Folgenden „Einsender“ genannt) der Name des beauftragten Labors schriftlich im Untersuchungsheft für Kinder auszuhändigen,

mit der Aufforderung den Labornamen bei weiteren erforderlichen Laboruntersuchungen der veranlassenden Ärztin oder dem veranlassenden Arzt mitzuteilen.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
6	<p><b>GEKO</b>  <b>„a) Abs. 2 Satz 2</b>  <b>Ergänzungsvorschlag:</b>  <i>„Die Aufklärung umfasst insbesondere Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung <u>sowie Informationen zur Übermittlung und Weitergabe der personenbezogenen Daten und Untersuchungsergebnisse.</u>“</i>  <b>Begründung:</b>            Wie die GEKO in ihrer Richtlinie für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung (2) ausgeführt hat, ist im Rahmen der Aufklärung mit der betroffenen Person oder ihrer Vertreterin bzw. ihrem Vertreter abzuklären, ob und wenn ja, an welche weiteren Personen die Ergebnisse der genetischen Untersuchung übermittelt werden sollen. Dies ist im Rahmen der schriftlichen Einwilligung festzuhalten.“</p> <p>(2) Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG – in der Fassung vom 24.06.2022 (URL: Richtlinie Aufklärung medizinische Zwecke)“</p>	<p>Um einerseits den Formerfordernissen des GenDG ausreichend Rechnung zu tragen, andererseits aber auch die praktischen Gegebenheiten ausreichend zu berücksichtigen, wurde sich nunmehr für ein gestuftes Einwilligungsmodell entschieden. Teil der Einwilligung ist daher die -wenn auch zu diesem Zeitpunkt erst einmal in Unkenntnis der Untersuchungsergebnisse- schriftliche Einwilligung der Eltern für den Fall eines auffälligen Befundes in die 1. Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus sowie 2. die Befundweitergabe an eine von den Eltern mit Befundmitteilung auswählbare spezialisierte Einrichtung und 3. die Kontaktaufnahme derselben mit den Eltern sowie 4. das Erinnerungsmanagement gemäß § 22b. Für den Fall, dass Zweifel bestehen, dass der Teil der Einwilligung bereits vor Durchführung des Screenings durch die Eltern auch unter datenschutzrechtlichen Gesichtspunkten wirksam erteilt werden kann und u.a. aufgrund der Dringlichkeit der Befundübermittlung und unverzüglichen weiteren Abklärung die schriftliche Einholung einer Einwilligung zum Zeitpunkt der Mitteilung eines auffälligen Befundes aus rein praktischen Gesichtspunkten zum Schutze der Gesundheit des Neugeborenen nicht möglich ist, wird neben der</p>	<p>Ergänzungen wurden im § 16 Absätze 2 und 3 sowie § 20 Absatz 5 und der Elterninformation in der Anlage 3 der Kinder-RL vorgenommen.</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
		generellen Nennung in § 16 Absätze 2, 3 und 4 die erforderliche (nochmalige) ausdrückliche Einwilligung nach Mitteilung eines auffälligen Befundes für diese Aspekte aus Gründen der Rechtsicherheit extra normiert. Entsprechend wurde auch ein Hinweis in der Elterninformation aufgenommen.	

5. In Absatz 3 Satz 2 wird das Wort „Personensorgeberechtigten“ durch das Wort „Eltern“ ersetzt.
6. Absatz 3 Satz 3 wird durch folgenden Satz ersetzt: „Die Einwilligung umfasst den Umfang der genetischen Untersuchung und den Umfang der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden und zu verarbeitenden personenbezogenen Daten sowie die Befundübermittlung von der Laborärztin oder vom Laborarzt an die Eltern gemäß § 22 Absatz 1.“
7. In Absatz 3 Satz 4 wird das Wort „(Personensorgeberechtigten)“ gestrichen.
8. In Absatz 3 Satz 5 werden die Wörter „die Labore“ durch die Wörter „das Labor“ ersetzt und nach dem Wort „dürfen“ die Wörter „und dass die Unterrichtung und Befundübermittlung an sie durch die Laborärztin oder den Laborarzte erfolgt“ eingefügt.
9. In Absatz 3 Satz 6 wird das Wort „auch“ gestrichen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
7	<b>DGNS</b> <b>„Abs. 3</b> <b>Änderungsvorschlag:</b> „Nach der Aufklärung ist eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen. Die Eltern können auf die Bedenkzeit verzichten, so dass unmittelbar nach der Aufklärung die Einwilligung eingeholt und Blut abgenommen werden kann. Die Einwilligung	Die Stellungnahme wird begrüßt. Um einerseits den Formerfordernissen des GenDG ausreichend Rechnung zu tragen, andererseits aber auch die praktischen Gegebenheiten ausreichend zu berücksichtigen, wurde sich nunmehr für ein gestuftes Einwilligungsmodell entschieden. Teil der Einwilligung ist daher die -wenn auch zu diesem Zeitpunkt erst einmal in Unkenntnis der Untersuchungsergebnisse- schriftliche Einwilligung	Ergänzungen wurden im § 16 Absätze 2 und 3 sowie § 20 Absatz 5 und der Elterninformation in der Anlage 3 der Kinder-RL vorgenommen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>umfasst die Durchführung der genetischen Untersuchung auf die unter § 17 genannten Zielkrankheiten <del>den Umfang der genetischen Untersuchung, den Umfang der weiterzugebenden und zu verarbeitenden personenbezogenen Daten sowie die Befundmitteilung</del> <del>Befundübermittlung von der Laborärztin oder vom Laborarzt</del> an die Eltern gemäß § 22 Absatz 1 im Falle eines auffälligen Befundes durch eine qualifizierte Person des Labors. Die Einwilligung hat gegenüber der Person zu erfolgen, die die Aufklärung nach Absatz 1 durchgeführt hat und ist mit der Unterschrift zumindest eines Elternteiles zu dokumentieren. Die Eltern erklären mit ihrer Einwilligung zum Screening, dass personenbezogene Daten an das Labor übermittelt werden dürfen und dass die Mitteilung eines auffälligen Befundes <del>Unterrichtung</del> <del>und Befundübermittlung</del> an sie durch eine qualifizierte Person des Labors erfolgt. 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.“</p> <p><b>Begründung:</b> Die DGNS sieht es als erforderlich an, dass die Eltern bei der Einwilligung über den</p>	<p>der Eltern für den Fall eines auffälligen Befundes in die 1. Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus sowie 2. die Befundweitergabe an eine von den Eltern mit Befundmitteilung auswählbare spezialisierte Einrichtung und 3. die Kontaktaufnahme derselben mit den Eltern sowie 4. das Erinnerungsmanagement gemäß § 22b. Für den Fall, dass Zweifel bestehen, dass der Teil der Einwilligung bereits vor Durchführung des Screenings durch die Eltern auch unter datenschutzrechtlichen Gesichtspunkten wirksam erteilt werden kann und u.a. aufgrund der Dringlichkeit der Befundübermittlung und unverzüglichen weiteren Abklärung die schriftliche Einholung einer Einwilligung zum Zeitpunkt der Mitteilung eines auffälligen Befundes aus rein praktischen Gesichtspunkten zum Schutze der Gesundheit des Neugeborenen nicht möglich ist, wird neben der generellen Nennung in § 16 Absätze 2, 3 und 4 die erforderliche (nochmalige) ausdrückliche Einwilligung nach Mitteilung eines auffälligen Befundes für diese Aspekte aus Gründen der Rechtsicherheit extra normiert. Entsprechend wurde auch ein Hinweis in der Elterninformation aufgenommen</p>	<p>Weitere Änderungen im Beschlussentwurf § 16 Abs. 3 werden vorgenommen:</p> <p>„auf alle unter § 17 genannten Zielkrankheiten“</p> <p>„Unterrichtung“ wird gestrichen.</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>gesamten Screeningprozess einschließlich der Befundmitteilung informiert werden und diesem zustimmen.</p> <p>Das „auch“ im letzten Satz sollte nicht gestrichen werden, da auch andere Möglichkeiten des Nachweises der Einwilligungen (z.B. Bestätigung der Klinik, dass nur Testkarten mit Einwilligung versendet werden) möglich sind.“</p>	<p>Eine entsprechende Konkretisierung auf die unter § 17 genannten Zielerkrankungen wird vorgenommen.</p> <p>Das Wort „auch“ bleibt gestrichen: Zur Vermeidung von Rechtsunsicherheiten für das Labor gilt diese Form des Nachweises.</p>	
8	<p><b>DGKJ</b></p> <p><b>„§ 16 Aufklärung und Einwilligung</b></p> <p><b>(3):</b> Die Einwilligung der Eltern wird erweitert um die Befundmitteilung durch eine Laborärztin oder einen Laborarzt. Die Befundmitteilung sollte durch eine im Hinblick auf die Zielkrankheiten und in Kommunikation geschulte ärztliche Person des Labors erfolgen; das muss nicht zwingend der Laborarzt sein. Wir schlagen vor, hier und im Folgenden die Formulierung „ein Arzt des Labors“ aus den Tragenden Gründen zu übernehmen.“</p>	<p>Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen. Verweis auf die Würdigung unter den lfd. Nr. 2.6 und 4.4.</p>	Kein Änderungsbedarf
9	<p><b>GEKO</b></p> <p><b>„b) Abs. 3</b></p> <p><b>Änderungsvorschlag:</b></p> <p><i>„Nach der Aufklärung ist eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen. Die Eltern können auf</i></p>	Vgl. Würdigung lfd. Nr. 7	Vgl. Anpassung lfd. Nr. 7

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>die Bedenkzeit verzichten, so dass unmittelbar nach der Aufklärung die Einwilligung eingeholt und Blut abgenommen werden kann. Die Einwilligung umfasst <b>die Durchführung der genetischen Untersuchung auf alle unter § 17 genannten Zielkrankheiten</b> <del>den Umfang der genetischen Untersuchung</del> und den Umfang der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden und zu verarbeitenden personenbezogenen Daten sowie die <b>Befundmitteilung</b> <del>Befundübermittlung</del> von <b>einer ärztlichen Person des Labors</b> <del>von der Laborärztin oder vom Laborarzt</del> an die Eltern gemäß § 22 Absatz 1. Die Einwilligung hat gegenüber der Person zu erfolgen, die die Aufklärung nach Absatz 1 durchgeführt hat und ist mit der Unterschrift zumindest eines Elternteiles zu dokumentieren. Die Eltern erklären mit ihrer Einwilligung zum Screening, dass personenbezogene Daten an das Labor übermittelt werden dürfen und dass die <b>Befundmitteilung</b> <del>Unterrichtung und Befundübermittlung</del> an <b>die Eltern durch eine ärztliche Person des Labors</b> erfolgt. Als Nachweis der vorliegenden Einwilligung gegenüber dem durchführenden Labor gilt 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.“</p> <p><b>Begründung:</b></p> <p>Der Umfang der genetischen Untersuchung ist beim erweiterten Neugeborenen-Screening</p>		

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	festgelegt und kann nicht individuell variiert werden. Die weiteren Änderungen ergeben sich aus den oben ausgeführten Vorschlägen zu den Begrifflichkeiten.“		

10. Nach Absatz 3 wird folgender Absatz 4 eingefügt:

„(4) Die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme derselbigen mit den Eltern gemäß § 22a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 22b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit ausdrücklicher Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern und nach Mitteilung eines auffälligen Befundes erfolgen. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
10	<b>DGNS</b> <b>„Abs. 4 Satz 1</b> <b>Änderungsvorschlag:</b> „Die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt oder <b>eine von ihr/ihm benannte qualifizierte Person</b> an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme <b>dieser Einrichtung</b> mit den Eltern gemäß § 22a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 22 b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit ausdrücklicher Einwilligung <del>und nach vorheriger Information</del> der Eltern <del>und nach Mitteilung eines auffälligen Befundes</del> erfolgen.“	Vgl. Würdigung der lfd. Nr. 2.6, 4.4 sowie 7.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p><b>Begründung:</b> Es wäre nach Ansicht der DGNS wünschenswert, dass die Einwilligung vor dem Screening die Weitergabe eines positiven Screeningbefundes an die von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung oder eine behandelnde ärztliche Person umfasst.“</p>		
11	<p><b>DGKJ</b> „(4) Die Eltern sollten bereits bei der Aufklärung zum Screening über die Möglichkeit informiert werden, dass im Falle eines positiven Screeningbefundes die Daten an eine Ärztin/ einen Arzt aus dem spezialisierten Zentrum weitergegeben werden dürfen und diese Person sie kontaktieren darf. Die Einwilligung in die Befundweitergabe könnte dann direkt eingeholt werden.“</p>	Vgl. Würdigung zur lfd. Nr. 7.	Kein Änderungsbedarf
12	<p><b>GEKO</b> „c) Abs. 4 Satz 1 <b>Änderungsvorschlag:</b> <i>„Die Befundweitergabe durch <u>eine ärztliche Person des Labors</u> <del>die Laborärztin oder den Laborarzt</del> an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme derselbigen mit den Eltern gemäß § 22a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 22 b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit ausdrücklicher Einwilligung <del>und</del> nach vorheriger Information der Eltern <del>und nach Mitteilung eines auffälligen Befundes</del> erfolgen.“</i> <b>Begründung:</b> Die Einwilligung vor dem Screening sollte auch die Einwilligung beinhalten, die die Weitergabe eines positiven Befundes an die von den</p>	Vgl. Würdigung unter lfd. Nr. 2.6, 4.4. sowie 7.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung durch die ärztliche Person des Labors umfasst. Das ist nach Auffassung der GEKO rechtlich möglich. In ihrer Richtlinie für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung (2) sieht die GEKO die Einwilligung in die Mitteilung von Zufallsbefunden auch vor der Untersuchung vor. Wie oben erwähnt, sollte der Einsender immer auch informiert werden und den Befund erhalten.“		

II. § 17 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 2 wird nach Satz 1 der folgende Satz eingefügt: „Für das Screening auf die Zielkrankheit Nummer 2 erfolgt nach einem ersten auffälligen Befund, zur nochmaligen Überprüfung dieses Befundes aus der ersten Trockenblutkarte die Ermittlung eines Steroidprofils mittels Tandemmassenspektrometrie.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
13	<p><b>DGNS</b></p> <p>„Die DGNS begrüßt die Einführung der Second Tier Methode für das AGS Screening zur Senkung falsch positiver Befunde. Ebenso empfiehlt die DGNS auch die Einführung der Second Tier Testung für Isovalerianacidämie (IVA) durch den GBA.</p> <p><b>Begründung:</b></p> <p>Ein Second tier sowohl bei V.a. AGS aber auch bei der IVA führt zu einer deutlichen Reduzierung der Anzahl falsch positiver Befunde. Es ist bekannt, dass bei der Einnahme bestimmter Antibiotika das IVA-Screening falsch positive Befunde auftreten. Dieses Antibiotikum wird in der Leitlinie zur Behandlung von Harnwegsinfekten in der Schwangerschaft empfohlen, so dass es zu einer kontinuierlich steigenden Anzahl von falsch positiven</p>	Der G-BA hat mit einer systematischen Literaturrecherche ohne Einschränkungen auf Publikations – und Studientyp 2nd-tier Verfahren zu den Zielerkrankungen im Neugeborenen-Screening überprüft. Im Ergebnis wird derzeit für die Zielerkrankung Adrenogenitales Syndrom zur Verbesserung der Ergebnisqualität ein 2nd-tier Analyseverfahren eingeführt. Die systematische Literaturrecherche stellt zudem eine heterogene Datenlage zu weiteren 2nd-tier-Verfahren dar. Daher erfolgt eine weitere Prüfung für eine mögliche Aufnahme weiterer 2nd-tier-	Aktuell kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Screeningbefunden kommt (2022 etwa 100 falsch positive Befunde auf einen bestätigten Fall IVA).“	Verfahren im Nachgang an das gegenständliche Beschlussverfahren.	

2. In Absatz 3 Satz 3 werden die Wörter „Nutzung, Speicherung oder Weitergabe“ durch das Wort „Verarbeitung“ ersetzt.
3. In Absatz 3 Satz 4 werden die Wörter „dem Zweck“ durch die Wörter „den Zwecken“ ersetzt und nach dem Wort „behandeln“ die Wörter „sowie für die Qualitätssicherung des jeweiligen Analyseverfahrens des beauftragten Labors, um falsch positive und falsch negative Screeningbefunde zu verringern“ eingefügt.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
14	<b>DGKJ</b> „§ 17 Zielkrankheiten und deren Untersuchung: Um den Fortschritt in der Diagnostik im Rahmen des Neugeborenen Screenings zu fördern, plädieren wir für mehr <b>Offenheit in der Wahl der anzuwendenden Methoden</b> . Es sollen Vorgaben für die Validierung und Qualitätssicherung der verwendeten Methoden gemacht werden, aber keine definitive Festlegung der Methode als solche.“	Der G-BA trifft Entscheidungen zum Leistungsanspruch der gesetzlich Krankenversicherten und muss die Vorgaben des § 12 SGB V beachten. Die Leistungen der GKV müssen „ausreichend, zweckmäßig und wirtschaftlich“ sein und „dürfen das Maß des Notwendigen nicht überschreiten“ und der diagnostische oder therapeutische Nutzen, die medizinische Notwendigkeit und die Wirtschaftlichkeit der Leistungen muss nachgewiesen sein. Gemäß den o. g. Kriterien sowie gemäß § 135 SGB V prüft der G-BA vor Aufnahme die neuen Methoden.	Kein Änderungsbedarf
15	<b>GEKO</b> „2. Zu § 17 Zielkrankheiten und deren Untersuchung <b>a) Abs. 3 Satz 4</b> <b>Änderungsvorschlag:</b>	Die Stellungnahme wird begrüßt und eine entsprechende Änderung im erweiterten Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening im § 34 Absatz 2 vorgenommen.	Der Vorschlag wird umgesetzt: Ergänzung „die Anzahl“ sowie Änderung in „positiver“ und „negativer“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>Die im Rahmen des Screenings erhobenen Daten dürfen ausschließlich zu den Zwecken verwendet werden, die vorgenannten Zielkrankheiten zu erkennen und zu behandeln sowie für die Qualitätssicherung des jeweiligen Analyseverfahrens des beauftragten Labors, um <b>die Anzahl falsch positiver und falsch negativer Screeningbefunde zu verringern.</b></p>		

III. § 18 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 2 Satz 1 werden die Wörter „zuverlässigen Diagnose ist bei einem ersten auffälligen Befund“ durch die Wörter „Überprüfung eines ersten auffälligen Befundes“ ersetzt, nach dem Wort „wurde,“ das Wort „ist“ eingefügt und nach dem Wort „Trockenblutkarte“ das Wort „(Kontrollkarte)“ eingefügt.
2. In Absatz 2 Satz 3 wird nach dem Wort „dem“ das Wort „Befund“ durch die Wörter „positiven Screeningbefund“ ersetzt.
3. In Absatz 2 Satz 4 werden nach dem Wort „Arzt/“ die Wörter „eine dafür“ eingefügt.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
16	<p><b>DGNS</b>  <b>„Abs. 2</b>  <b>Ergänzungsvorschlag:</b>            Unter der Bezeichnung „auffälliger Befund“ werden in der Kinder-RL folgende Befunde umfasst:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach erster Trockenblutkarte sowie</li> <li>• Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach zweiter Trockenblutkarte.</li> <li>• Als positiver Screeningbefund wird ein auffälliger Befund bezeichnet, der das abschließende Ergebnis des Screenings darstellt.</li> </ul>	<p>Die Stellungnahme wird begrüßt.            Verweis auf die o.g. Würdigung unter Nr. 4.2.</p>	<p>Eine entsprechende Umsetzung erfolgt im § 18 bspw. in einem neuen Absatz 2 („Grundsätze des Screening-Verfahrens“).</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>- Dies kann z.B. der Befund nach zweiter Laboruntersuchung (2. Trockenblutkarte) sein  - oder wenn sich bereits im Rahmen der ersten Laboruntersuchung (nach 1. Trockenblutkarte) ein hochgradiger Krankheitsverdacht ergibt.</p> <p><b>Begründung:</b>  Die DGNS bedankt sich für die Einführung der eindeutigen Definitionen und schlägt vor, die Definition eines auffälligen und eines positiven Screeningbefundes aus den Tragenden Gründen in die Kinder-Richtlinie einzufügen, um die Verständlichkeit des weiteren Vorgehens zu verbessern.“</p>		
17	<p><b>GEKO</b>  <b>„3. Zu § 18 Grundsätze des Screening-Verfahrens</b></p> <p><b>a) Abs. 2</b>  <b>Ergänzungsvorschlag:</b>  <u>Unter der Bezeichnung „auffälliger Befund“ werden in der Kinder-RL folgende Befunde umfasst:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <u>Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach erster Trockenblutkarte sowie</u></li> <li>• <u>Verdacht auf das Vorliegen einer Zielerkrankung nach zweiter Trockenblutkarte.</u></li> <li>• <u>Als positiver Screeningbefund wird ein auffälliger Befund bezeichnet, der das abschließende Ergebnis des Screenings darstellt.</u></li> </ul> <p><u>- Dies kann z.B. der Befund nach zweiter Laboruntersuchung (2. Trockenblutkarte) sein</u>  <u>- oder wenn sich bereits im Rahmen der ersten Laboruntersuchung (nach 1. Trockenblutkarte) ein hochgradiger Krankheitsverdacht ergibt.</u></p>	S.O.	S.O.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p><b>Begründung:</b> Die GEKO schlägt damit vor, die Definitionen eines „auffälligen“ und eines „positiven“ Screeningbefundes aus den Tragenden Gründen in die Kinder-Richtlinie einzufügen, um die Verständlichkeit des weiteren Vorgehens zu verbessern.“</p>		

4. Nach Absatz 2 wird folgender Absatz 3 eingefügt: „(3) Abweichend von Absatz 2 Satz 1 erfolgt im Rahmen der ersten Laboruntersuchung für die Zielkrankheit Adrenogenitales Syndrom nach § 17 Absatz 1 Nummer 2 nach einem ersten auffälligen Befund, zur nochmaligen Überprüfung dieses Befundes aus der ersten Trockenblutkarte die Laboranalyse gemäß § 17 Absatz 2 Satz 2. Wird der erste auffällige Befund durch eine interne Validierungsuntersuchung bestätigt, ist eine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte durchzuführen und Absatz 2 findet im Übrigen Anwendung.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
18	<p><b>DGNS</b> <b>„Abs. 3</b> <b>Änderungsvorschlag:</b> Abweichend von Absatz 2 Satz 1 erfolgt im Rahmen der ersten Laboruntersuchung für die Zielkrankheit Adrenogenitales Syndrom nach § 17 Absatz 1 Nummer 2 nach einem ersten auffälligen Befund, zur nochmaligen Überprüfung dieses Befundes aus der ersten Trockenblutkarte die Laboranalyse gemäß § 17 Absatz 2 Satz 2. Wird der erste auffällige Befund durch eine interne Validierungsuntersuchung bestätigt, ist eine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte <b>oder eine Abklärungsdiagnostik</b> durchzuführen und Absatz 2 findet im Übrigen Anwendung.</p> <p><b>Begründung:</b></p>	<p>Die Stellungnahme wird begrüßt. Eine entsprechende Umsetzung wird im § 18 Absatz 4 vorgenommen.</p>	<p>Ergänzung ist im § 18 Absatz 4 umgesetzt worden.</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Bei hochgradigem Krankheitsverdacht auf AGS nach Second tier sollte ohne Zeitverzögerung durch eine weitere Testkarte die Abklärungsdiagnostik erfolgen.“		

5. Der bisherige Absatz 3 wird Absatz 4 und wird wie folgt geändert:

a) In Satz 1 werden nach der Angabe „16“ die Wörter „oder wenn bereits nach der ersten Laboruntersuchung aus laborärztlicher Sicht ein hochgradiger Krankheitsverdacht besteht,“ eingefügt.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
19	<p><b>GEKO</b>  <b>„b) Abs. 4 Satz 1</b>  <b>Ergänzungsvorschlag:</b>  <i>„Abweichend von Absatz 2 ist für die Zielerkrankungen Sichelzellerkrankheit und 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie gemäß § 17 Absatz 1 Nummer 15 und 16 oder <b>bei allen anderen Zielkrankheiten</b>, wenn bereits nach der ersten Laboruntersuchung aus laborärztlicher Sicht ein hochgradiger Krankheitsverdacht <b>(positiver Screeningbefund)</b> besteht, keine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte, sondern lediglich eine interne Validierungsuntersuchung aus der ersten Trockenblutkarte durchzuführen.“</i>  <b>Begründung:</b>  Die Ergänzungen dienen der besseren Verständlichkeit.“</p>	<p>Der Hinweis wird zur Kenntnis genommen.  Mit der Aufnahme einer Definition für die Begrifflichkeit „auffälliger Befund“, wird dem Anliegen entsprechend gefolgt.  Vergleiche auch Würdigung unter Nr. 4.2.</p>	<p>Eine entsprechende Umsetzung ist im § 18 in einem neuen Absatz 2 umgesetzt worden („Grundsätze des Screening-Verfahrens“).</p>

b) In Satz 2 wird das Wort „diese“ durch das Wort „die“ ersetzt und das Wort „Befund“ durch die Wörter „positiven Screeningbefund“ ersetzt.

c) In Satz 3 wird das Wort „Screeningergebnisses“ durch das Wort „Screeningbefundes“ ersetzt.

6.

Position DKG/GKV-SV/KBV/KZBV	Position PatV
Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 5.	Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 5 und wie folgt gefasst: „(5) Sicherzustellen ist, dass zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes nicht mehr als 72 Stunden liegen.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
20	<p><b>DGNS</b>  <b>„Abs. 5</b>  <b>Anmerkung:</b>            Die DGNS kann die Position der PatV, dass sicherzustellen ist, dass zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes nicht mehr als 72 Stunden liegen sollen, mit dem Ziel, die Prozesszeiten zu verkürzen, nachvollziehen. Wir weisen jedoch darauf hin, dass die Statistik der DGNS zeigt, dass der zeitbestimmende Schritt in diesem Prozess die Übermittlung der Trockenblutkarte (Versandweg) ist.“</p>	<p>GKV/KBV/DKG: Grundsätzlich sollten zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes aufgrund der medizinischen Notwendigkeit nicht mehr als 72 Stunden liegen. Die individuelle Versandart ist vom Einsender, mit dem Ziel die Befundübermittlung 72 Stunden nach Probenabnahme zu erreichen, je nach örtlichen Gegebenheiten selbst zu prüfen.</p>	<p>Eine Begründung wurde im Abschnitt 2.2.3 in den Tragenden Gründen aufgenommen.            Kein Änderungsbedarf</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
		<p>PatV: Dank und Kenntnisnahme. Es ist medizinisch geboten und damit auch sicherzustellen, dass zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes nicht mehr als 72 Stunden liegen. Durch die Auswahl eines entsprechenden Versandweges ist der zeitbestimmende Schritt in diesem Prozess sicherzustellen.</p>	
21	<p><b>DGKJ</b>  <i>„§18 Grundsätze des Screeningverfahrens (5):</i> Die Anforderung, dass zwischen Abnahme und Übermittlung eines auffälligen Befundes nicht mehr als 72 Stunden liegen sollen, ist grundsätzlich zu befürworten, um Zielkrankheiten mit früher Krankheitsmanifestation/ gefährlichen Entgleisungen frühzeitig zu erkennen und zu behandeln. Nach Daten der Bundesnetzagentur erreichen 2022 nur noch 80% der Briefsendungen innerhalb von einem Tag den Empfänger, das spiegelt sich in steigenden Versandzeiten für Screeningkarten im DGNS-Report wider und ist relevant für die zeitlichen Abläufe im Neugeborenencreening. Daher unterstützen wir die Formulierung der PatV, hier klare Zeitvorgaben zu formulieren und damit optimierte Versandlogistik zu ermöglichen.“</p>	s.o.	s.o.
22	<b>GEKO</b>	s.o.	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>„c) Abs. 5</p> <p><b>Anmerkung:</b></p> <p>Die GEKO unterstützt die Position der PatV, dass sicherzustellen ist, dass zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes nicht mehr als 72 Stunden liegen sollen, mit dem Ziel, die Prozesszeiten zu verkürzen.“</p>		

IV. § 19 wird wie folgt gefasst:

„§ 19 Verantwortlichkeiten

(1) Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und Probenübermittlung an das Labor verantwortlich. Er hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
23	<p>DGNS</p> <p>„Abs. 1</p> <p><b>Ergänzungsvorschlag:</b></p> <p>„Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und <del>Probenübermittlung</del> <b>Probenversand</b> an das Labor verantwortlich. Er hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen <b>und die Übermittlung des Screeningbefundes durch das Screeninglabor an ihn zu überprüfen.</b>“</p>	Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p><b>Begründung:</b> Eine zeitnahe Prüfung, ob ein Screeningbefund beim Einsender eingegangen ist, gewährleistet, dass es auffällt, wenn Trockenblutkarten verlorengegangen sind.“</p>		
24	<p><b>GEKO</b> „4. Zu § 19 Verantwortlichkeiten <b>a) Abs. 1</b> <b>Ergänzungsvorschlag:</b> „Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und Probenübermittlung an das Labor verantwortlich. Er hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen <b>und den Befundrücklauf zu kontrollieren und zu dokumentieren.</b>“ <b>Begründung:</b> Wenn der Eingang des Screeningbefundes überprüft werden muss, sollte auffallen, wenn Trockenblutkarten verlorengehen und nicht im Labor ankommen. Zugleich ist es aus haftungsrechtlichen Gründen nach § 630h i.V.m. § 630f BGB erforderlich.“</p>	S.O.	S.O.
25	<p><b>DGKL</b> „Zu § 19 Verantwortlichkeiten <b>Abs. 1</b> <b>Ergänzungsvorschlag:</b> „Der Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat, ist für die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und Probenübermittlung <b>Probenversand</b> an das Labor verantwortlich. Er hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben</p>	S.O.	S.O.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>zu beauftragen <b>und die Übermittlung des Screeningbefundes durch das Screeninglabor an ihn zu überprüfen.“</b></p> <p><b>Begründung:</b></p> <p>Eine zeitnahe Prüfung, ob ein Screeningbefund beim Einsender eingegangen ist, gewährleistet, dass es auffällt, wenn Trockenblutkarten verlorengegangen sind. Dies ist essentiell, da ein Standardpostversand keiner Überwachung unterliegt.“</p>		

- (2) Wurde die Geburt durch eine Hebamme verantwortlich geleitet, so soll sie/er in gegenseitigem Einvernehmen eine gemäß Absatz 1 verantwortliche Ärztin/einen verantwortlichen Arzt benennen. Ist eine Benennung ausnahmsweise nicht möglich, haben die Hebammen die Aufklärung, Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe und Probenermittlung an das Labor in eigener Verantwortung durchzuführen, wenn die Rückfragemöglichkeit an eine Ärztin/einen Arzt gewährleistet ist.
- (3) Die Probenübermittlung erfolgt an eine/n nach § 23 berechnigte/n Laborärztin/Laborarzt, die/der die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 17 und im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16 die Befundübermittlungen an die Eltern nach § 22 sowie die Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 sowie an die spezialisierte Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 22a Absatz 1 und 2 trägt.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
26	<p><b>DGNS</b></p> <p><b>„Abs. 3</b></p> <p><b>Änderungsvorschlag:</b></p> <p>„Die Probenübermittlung erfolgt an eine/n nach § 23 berechnigte/n Laborärztin/Laborarzt, die/der die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 17 und <del>im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16</del> die <b>Mitteilung des auffälligen Screeningbefundes</b> <del>Befundübermittlungen</del> an die Eltern nach § 22 sowie die</p>	Vgl. Würdigung unter lfd. Nr. 7.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 <del>sowie</del> <b>oder</b> an die spezialisierte Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 22a Absatz 1 und 2 trägt“.</p> <p><b>Begründung:</b> Die Einwilligung in die Mitteilung eines auffälligen Screeningbefundes durch eine qualifizierte Person des Labors wird gleichzeitig mit der Einwilligung in das Screening erteilt. Auch die Befundweitergabe an eine spezialisierte Einrichtung sollte bereits vor dem Screening eingewilligt werden (s. oben zu §16 c).“</p>		
27	<p><b>GEKO</b> <b>„b) Abs. 3</b> <b>Änderungsvorschlag:</b> <i>„Die Probenübermittlung erfolgt an eine/n nach § 23 berechnigte/n Laborärztin/Laborarzt, die/der die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 17 und <del>im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16</del> die <b>Mitteilung des auffälligen Screeningbefundes</b> <del>Befundübermittlungen</del> an die Eltern nach § 22 sowie <b>im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16</b> die Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 22 Absatz 2 <del>sowie</del> <b>oder</b> an die spezialisierte Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 22a Absatz 1 und 2 trägt“.</i></p> <p><b>Begründung:</b> Die Aussage „im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 16“ steht nach Ansicht der GEKO an der falschen Stelle. Die Einwilligung in die Mitteilung</p>	<p>s.o.</p> <p>Der G-BA sieht in der Einwilligung der Eltern sowohl die Befundübermittlung als auch die Befundweitergabe umfasst.</p>	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	eines auffälligen Screeningbefundes durch eine ärztliche Person des Labors wird gleichzeitig mit der Einwilligung in das Screening erteilt. Nur in die Befundweitergabe an eine spezialisierte Einrichtung sollte bereits vor dem Screening gesondert eingewilligt werden (siehe oben zu §16 c).“		

(4) Die/der die U2-Früherkennungsuntersuchung beim Neugeborenen durchführende Ärztin/Arzt hat sich 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.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
28	<p><b>DGNS</b>  <b>„Abs. 4</b>  <b>Ergänzungsvorschlag:</b>          „Die/der die U2 Früherkennungsuntersuchung beim Neugeborenen durchführende Ärztin/Arzt hat sich 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. <i>Wurde das Screening vor 36 Lebensstunden durchgeführt, so hat er/sie zu überprüfen, ob die Wiederholungsuntersuchung bereits durchgeführt wurde oder diese ggf. vorzunehmen.</i>“</p> <p><b>Begründung:</b>          Die die U2 durchführende ärztliche Person soll, zusätzlich zum Erinnerungsmanagement im Labor, überprüfen, ob die Wiederholungsuntersuchung bei Blutentnahme &lt; 36 Lebensstunde bereits durchgeführt wurde oder diese ggf. vornehmen.“</p>	Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Im Untersuchungsheft für Kinder (Gelbes Heft) ist auf der Seite 6 ein Ankreuzfeld vorgesehen, indem eine Frühabnahme dokumentiert wird. Gleichzeitig sind entsprechende Regelungen zur Sicherstellung eines Zweitscreenings im § 4 Absätze 1 und 2 sowie § 20 Absatz 2 der Kinder-RL geregelt. Des Weiteren werden entsprechende Regelungen im § 22b	Vgl. Anpassung lfd. Nr. 2.1

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
		Erinnerungsmanagement vorgenommen. Vgl. Würdigung lfd. Nr. 2.1	
29	<p><b>DGKJ</b>  <b>„§19 Verantwortlichkeiten, §22 Befundübermittlung (§22a Befundweitergabe, §22b Erinnerungsmanagement):</b> Die o. g. Paragraphen enthalten die relevantesten Änderungen zur bisherigen Kinder-RL und definieren eine grundsätzliche Änderung der Zuständigkeiten im Informationsfluss. Das Konzept der Durchführungsverantwortung des Einsenders wird dahingehend verändert, dass zukünftig die Verantwortung und damit auch zusätzliche Aufgaben auf Seiten des Laborarztes liegen sollen. Ziel ist v. a., einen Verlust an Informationen und wertvoller Zeit zu verhindern. Grundsätzlich müssen verschiedene Szenarien der Dringlichkeit einer medizinischen Intervention bei Screeningbefunden unterschieden und dann auch in der Richtlinie klar dargestellt werden, die sich an der <b>Definition in den „Tragenden Gründen“ (Abschnitt 2.2.1)</b> zu den Befunden orientiert:</p> <p>1. <b>Auffälliger Befund:</b> hochgradiger Verdacht auf eine Zielerkrankung aus der ersten oder zweiten Trockenblutkarte, sofortige Abklärungsdiagnostik erforderlich.</p> <p>2. Daneben, und sehr viel häufiger (um den Faktor 8), sind <b>kontrollbedürftige Befunde</b> wegen des Verdachts auf das Vorliegen einer Zielkrankheit, einer Blutentnahme vor 36 Lebensstunden oder 32 Schwangerschaftswochen, schlechter Probenqualität oder zu wenig Material. Auch nach bestimmten Medikamentengaben oder Transfusionen sind Kontrollen erforderlich. Hier ist die Dringlichkeit weniger akut.</p>	<p>Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.</p> <p>Mit der Aufnahme einer Definition zur Begrifflichkeit ‚auffälliger Befund‘ werden die Bedenken aufgegriffen. Grundsätzlich wird ein ‚hochgradiger Krankheitsverdacht‘ aufgrund der 1. Trockenblutkarte analysiert. Vgl. Würdigungen lfd. Nr. 2.1, 5.1, 5.3</p>	<p>Ergänzung ist im § 18 mit dem neuen Absatz 2 wird vorgenommen worden.</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>3. Drittens gibt es die <b>unauffälligen Befunde</b>.  Die Ausführungen zum geänderten Vorgehen bei auffälligen Befunden im aktuellen Entwurf sind ausführlich, die Regelungen zu den kontrollbedürftigen und unauffälligen Befunden erscheinen noch unklar. Wir schlagen vor, bei kontrollbedürftigen Befunden und Normalbefunden den Befund weiterhin an den Einsender als den Auftraggeber der Untersuchung zu versenden. So kann der Einsender kontrollieren, ob die verschickten Proben, auch im Labor eingegangen sind. In diesen Fällen werden den Eltern auch keine spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen genannt.</p> <p>Spezifisch wird benannt, dass zum Erreichen eines auffälligen Befundes an die Eltern innerhalb von 72 Stunden ab Probenabnahme der Versand der Probe ab Probenabnahme innerhalb von 24 Stunden erfolgen soll. Diese zeitliche Vorgabe muss die Regel sein, kann aber nicht immer sichergestellt werden, schon bei jedem Wochenende nicht, erst recht nicht bei Feiertagen.</p> <p>Eine generelle separate Bestätigung des Probeneingangs wie in VI Absatz 7 gefordert, erscheint auf Grund der engen zeitlichen Vorgaben (72 Stunden ab Probenabnahme, 24 Stunden nach Eingang der Probe im Labor erfolgt die Mitteilung unauffälliger Befunde per Post, auffälliger wie ausgeführt) nicht zusätzlich hilfreich, sondern generiert zusätzlichen Aufwand und damit zusätzliche Kosten (doppeltes Porto, da <i>Online</i>-Lösungen noch nicht flächendeckend verfügbar sind). Auch nach GenDG § 11 Abs. 2 hat die verantwortliche ärztliche Person Anspruch auf einen Befund (der innerhalb von 24 Stunden nach Eingang der Probe im Labor verschickt wird), nicht nur auf eine Eingangsbestätigung.</p>	<p>Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.</p> <p>Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.</p> <p>Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.</p>	

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>Auf Seiten der Laboratorien bedeutet die Änderung des <b>Vorgehens bei auffälligen Befunden</b> einen erheblichen <b>zusätzlichen Aufwand an Personal</b> für die Befundmitteilung / Elterngespräche: Probleme mit Erreichbarkeit der Eltern (fehlende Telefonnummern, Namenswechsel) oft bei mangelnder Kenntnis lokaler Strukturen, über die der Einsender verfügt. Für diesen Aufwand muss ein Kostenausgleich eingeplant werden (zu den spezifischen Mehrkosten über alle Proben siehe auch die Ausführungen zu <b>Erinnerungsmanagement (§22b)</b> und <b>Qualitätssicherung (§26, 5)</b> weiter unten).</p> <p><b>Weitere Punkte, die präzisiert werden sollten:</b>  <b>Vorgehen bei Kindern, die sich in stationärer Behandlung befinden:</b> 8-10% der Einsender sind Kinderkliniken und sollten einen auffälligen Screeningbefund direkt vom Screeninglabor erfahren, da sich entweder unmittelbare Konsequenzen für die weitere Behandlung des Kindes ergeben oder die zweite Testkarte unauffällig wird und die Eltern nicht zusätzlich beunruhigt werden, wenn der auffällige Befund z.B. durch Stress, parenterale Ernährung oder Frühgeburt bedingt war. Eine direkte Information der Eltern „an den behandelnden Kollegen vorbei“ führt zu Missverständnissen und gegebenenfalls Verunsicherung der Eltern sowie Zeitverzug in der weiteren Diagnostik und Therapie. Die Möglichkeit zur Rückfrage der Eltern im Screeninglabor in Absprache mit den behandelnden Ärzten besteht ja.“</p>	<p>Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.  Vgl. Würdigung lfd. Nr. 2.4</p>	
30	<p><b>GEKO</b>  „c) Abs. 4  <a href="#">Ergänzungsvorschlag:</a></p>	<p>Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Vgl. Würdigung lfd. Nr. 28.</p>	<p>Kein Änderungsbedarf</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>„Die/der die U2 Früherkennungsuntersuchung beim Neugeborenen durchführende Ärztin/Arzt hat sich 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. <b><u>Wurde das Screening vor 36 Lebensstunden durchgeführt, so hat er/sie zu überprüfen, ob die Wiederholungsuntersuchung bereits durchgeführt wurde oder diese ggf. vorzunehmen.</u></b>“</p> <p><b>Begründung:</b></p> <p>In Fällen, in denen das Screening vor 36 Lebensstunden durchgeführt wurde, hat die die U2 durchführende ärztliche Person zu überprüfen, ob die Wiederholungsuntersuchung bereits durchgeführt wurde oder diese ggf. vorzunehmen (Tracking).“</p>		

V. § 20 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 2 Satz 3 wird das Wort „(Personensorgeberechtigten)“ gestrichen, das Wort „einer“ durch das Wort „eines“ ersetzt und die Wörter „zweiten Laboruntersuchung“ durch das Wort „Zweitscreenings“ ersetzt.
2. In Absatz 3 werden nach dem Wort „soll“ die Wörter „unabhängig von der Lebensstunde“ eingefügt.
3. Folgender Absatz 5 wird angefügt:
 

„(5) Soweit die Eltern nicht ihre Einwilligung verweigern, ist das Labor der ersten Untersuchung auch für die weiteren Untersuchungen nach § 17 zu beauftragen.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
31	<p><b>DGNS</b> „Abs. 5</p>	<p>Ziel dieser Regelung ist, dass die Blutproben eines Kindes in einem Labor untersucht werden. Entsprechend ist</p>	<p>Kein Änderungsbedarf</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>„Soweit die Eltern nicht ihre Einwilligung verweigern, <del>ist</del> <b>soll</b> das Labor der ersten Untersuchung auch für die weiteren Untersuchungen nach § 17 beauftragt <b>werden</b>.“</p> <p><b>Anmerkung:</b> Eine laborübergreifende Regelung für Zweituntersuchungen im Rahmen des Neugeborenen Screenings kann zuverlässig erst mit Einführung einer eindeutigen Screening-ID für jedes Neugeborene mit einer Eingabe in einer zentralen Datenbank umgesetzt werden. Sinnvoll wäre auch die Möglichkeit einer pseudonymisierten Kommunikation zwischen den Laboren.“</p>	<p>auch im § 18 Absatz 3 regelt, dass das Verfahren und die Verantwortlichkeiten die gleichen sind, wie bei der Erstbefundung.</p>	
32	<p><b>BfDI</b> „Im Rahmen der Änderung wird in <b>§ 16 Abs. 4</b> der Richtlinie geregelt, dass die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung und die Kontaktaufnahme der Selbigen mit den Eltern sowie an die behandelnde Ärztin bzw. an den behandelnden Arzt und das Erinnerungsmanagement und die Verarbeitung der dazu erforderlichen personenbezogenen Daten <b>„nur mit ausdrücklicher Einwilligung“</b> der Eltern und nach Mitteilung eines auffälligen Befundes erfolgen darf.</p> <p>Das Verfahren sieht dabei vor, dass für etwaige Kontroll- und Abklärungsuntersuchungen das Labor beauftragt werden soll, das den ursprünglichen Befund erhoben hat, <b>„sofern die Eltern nicht ihre Einwilligung verweigern“</b> (§ 20 Abs. 5 der Richtlinie).</p>	<p>Die Anpassungen - wie vom BfDI vorgeschlagen – werden entsprechend umgesetzt.</p>	<p>Vgl. hierzu Änderung im §20 Abs. 5, fachliche Einschätzung in dieser Übersicht der Würdigung sowie in den Tragenden Gründen die Ergänzung auf der Seite 9 Abschnitt 2.2.2.3 ‚Regelungen zur Einwilligung der Eltern‘ Nr. 1.</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>Ich rege an, die Regelungssystematik bezüglich § 20 Abs. 5 zu ändern.</p> <p>Art. 9 Abs. 2 Datenschutzgrundverordnung (DSGVO) regelt, dass eine Verarbeitung von personenbezogenen Gesundheitsdaten möglich ist, soweit die betroffene Person für einen oder mehrere Zwecke ausdrücklich eingewilligt hat.</p> <p>Die in § 20 Abs. 5 der Richtlinie geplante Regelung ist sprachlich missverständlich und könnte auch als Opt-out-Regelung verstanden werden. Ich empfehle daher, wie bereits in § 16 Abs. 4 der Richtlinie umgesetzt, von einer „ausdrücklichen Einwilligung der Eltern“ zu sprechen und diese zur Voraussetzung des weiteren Verfahrens zu machen.</p> <p>Darüber hinaus möchte ich weitere Klarstellungen anregen. Unklar ist zum einen, ob die Einwilligung nach § 20 Abs. 5 der Richtlinie die datenschutzrechtliche Einwilligung bzgl. der Verarbeitung der personenbezogenen Gesundheitsdaten ihres neugeborenen Kindes meint, oder ob hier die Einwilligung in die ärztliche Behandlung bzw. Diagnostik nach § 630d Bürgerliches Gesetzbuch (BGB) gemeint ist. Ebenfalls ist unklar, ob die im Rahmen der Befunderhebung erteilte datenschutzrechtliche Einwilligung die Zwecke bzw. die Anlässe der Datenverarbeitung hinreichend beschrieben und festgelegt hat, sodass aufgrund dieser Einwilligung auch eine Datenverarbeitung für die Kontroll- und Abklärungsuntersuchungen rechtmäßig erfolgen kann. Die</p>	<p>Die Regelungssystematik wird entsprechend der Anregung geändert. Es wird klargestellt, dass es der ausdrücklichen Einwilligung bedarf.</p> <p>Aufgrund der Anmerkung erfolgt eine entsprechende Klarstellung im § 20 Absatz 5, dass die Einwilligung sowohl die zivilrechtlich, als auch die nach Datenschutz erforderlich umfasst. § 18 Absatz 2 Kinder-RL sieht vor, dass das Verfahren und die Verantwortlichkeiten im Falle der Kontrollkarte die gleichen sind, wie bei der Erstbefundung. Um den weiteren</p>	

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>Einwilligung der Eltern müsste entsprechend gestaltet werden.“</p> <p>Die gleichen Klarstellungserfordernisse ergeben sich bei § 36 Abs. 4 der Richtlinie. Auch hier empfehle ich insbesondere, sprachlich klarstellend die „ausdrückliche Einwilligung der Eltern“ vorzusehen.“</p>	<p>Bedenken Rechnung zu tragen, wird § 20 Absatz 5 insoweit ergänzt, indem die Anforderungen des § 16 Absatz 3 entsprechend gelten.</p> <p>Hierbei handelt es sich um eine Wiederholungsuntersuchung i.S. einer 2. Diagnostik. Gleichzeitig werden die personenbezogenen Daten des Kindes und die Kontaktdaten der Eltern im selben Labor verarbeitet.</p> <p>Der Verweis auf die Nr. 64 in diesem Dokument wird umgesetzt.</p>	

VI. § 21 wird wie folgt geändert:

1. Die Überschrift wird wie folgt gefasst: „§ 21 Probenentnahme, Bearbeitung und Dokumentation“.
2. Absatz 5 wird wie folgt gefasst:

„(5) Um die Übermittlung eines auffälligen Befundes an die Eltern innerhalb von 72 Stunden ab Probenabnahme zu erreichen,

Position DKG/GKV-SV/KBV/KZBV	Position PatV
soll	ist

der Versand der Probe ab Probenabnahme innerhalb von 24 Stunden

Position DKG/GKV-SV/KBV/KZBV	Position PatV
erfolgen.“	sicherzustellen.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
33	<b>DGNS</b> „Abs. 4 <b>Anmerkung:</b> Die Kontinuierliche Zunahme der Versandzeiten ist in den DGNS-Reporten gut dokumentiert. Daher begrüßen wir die Bemühung der PatV, hier durch Nennung fester Versandzeiten eine Optimierung der Versandlogistik zu ermöglichen.“	Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen. Vgl. Würdigung Nr. 20	s.o.
34	<b>GEKO</b> <b>„6. Zu § 21 Probenentnahme, Bearbeitung und Dokumentation a) Abs. 4</b> <b>Anmerkung:</b> Die GEKO unterstützt die Position der PatV, dass der Versand der Probe so zügig wie möglich aber spätestens innerhalb von 24 Stunden sicherzustellen ist, mit dem Ziel, die Prozesszeiten zu verkürzen.“	s.o.	s.o.

3. Nach Absatz 6 wird folgender Absatz 7 eingefügt: „(7) Die Laborärztin oder der Laborarzt bestätigt dem Einsender den Eingang der Blutprobe.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
35	<b>DGNS</b> <b>„Abs. 7</b> <b>Änderungsvorschlag:</b> <b>„Der Einsender erhält den Screeningbefund und führt die Befundrücklaufkontrolle durch. <del>Die Laborärztin oder der Laborarzt bestätigt dem Einsender den Eingang der Blutprobe.</del>“</b>	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p><b>Begründung:</b>  Der Einsender hat laut GenDG § 11 Abs. 2 Anspruch auf den Befund. Besonders in der Neonatologie können unauffällige Screeningbefunde für die Festlegungen von Therapien richtungsweisend sein. Außerdem ist der Einsender verpflichtet, in der Patientenakte sämtliche aus fachlicher Sicht für die derzeitige und künftige Behandlung wesentlichen Maßnahmen und deren Ergebnisse aufzuzeichnen, insbesondere die Anamnese, Diagnosen, Untersuchungen, Untersuchungsergebnisse, Befunde, Therapien und ihre Wirkungen, Eingriffe und ihre Wirkungen, Einwilligungen und Aufklärungen. Wenn der Einsender den Befund erhält, entfällt die Bestätigung des Eingangs der Blutprobe im Labor. Bei positiven Befunden sollte die für die Befundmitteilung verantwortliche ärztliche Person direkt die einsendende (Kinder-) Klinik anrufen, so dass Eltern weder mit falsch positiven Befunden beunruhigt, noch Eltern mit bereits verstorbenen Kindern durch Anrufe zusätzlich traumatisiert werden.“</p>		
36	<p><b>GEKO</b>  <b>„b) Abs. 7</b>  <b>Änderungsvorschlag:</b>  <b>„<u>Der Einsender erhält in jedem Fall den Screeningbefund</u> Die Laborärztin oder der Laborarzt bestätigt dem Einsender den Eingang der Blutprobe.“</b>  <b>Begründung:</b>  Wenn der Einsender immer auch einen Befund erhält, kann er den Eingang der Trockenblutkarte im Labor überprüfen. Handelt es sich bei dem Einsender um eine Kinderklinik oder pädiatrische Praxis, so kann der Befund (auch der unauffällige) für die weitere Behandlung der Kinder wichtig sein. Bei positiven Befunden sollte die für die Befundmitteilung</p>	s.o.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	verantwortliche ärztliche Person direkt die einsendende (Kinder-)Klinik anrufen, so dass Eltern weder mit falsch positiven Befunden beunruhigt, noch Eltern mit bereits verstorbenen Kindern durch Anrufe zusätzlich traumatisiert werden (siehe Ausführungen unter grundlegende Bemerkungen).“		

VII. § 22 wird wie folgt gefasst:

„§ 22 Befundübermittlung

(1) Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor einen auffälligen Befund ergibt, sind die Eltern zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes und zur Gewährleistung einer schnellstmöglichen weiteren Diagnostik unverzüglich durch die/den für die Befundübermittlung verantwortliche Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt, mündlich sowie schriftlich, zu unterrichten. Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 16 Absatz 3 Satz 3 Voraussetzung. Die Eltern sind zur Veranlassung der Entnahme einer weiteren Blutprobe oder zur weiteren Abklärung gemäß § 18 aufzufordern. Bei der Befundübermittlung durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich und mit Bezug auf die befundete Zielkrankheit hinzuweisen. Die Eltern sind über die nächsterreichbaren, auf die jeweilige Zielerkrankung spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit sowie deren Kontaktdaten mit Telefonnummern zu informieren.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
37	<b>DGNS</b> „Abs. 1 Satz 1 und 2 <b>Änderungsvorschlag:</b> „Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor einen auffälligen <b>Screeningbefund</b> <del>Befund</del> ergibt, sind die Eltern zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes und zur Gewährleistung einer schnellstmöglichen weiteren Diagnostik unverzüglich durch die/den für die <b>Befundmitteilung</b> <del>Befundübermittlung</del>	Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen.	

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>verantwortliche Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt <b>oder vom ihm benannte qualifizierte Person</b>, mündlich <del>und</del> <b>sowie schriftlich</b>, zu unterrichten. <del>Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 16 Absatz 3 Satz 3 Voraussetzung.“</del></p> <p><b>Begründung:</b> Der Laborbefund ist nach Ansicht der DGNS kein geeignetes Dokument für die Information von Eltern über ein auffälliges Screeningergebnis. Der Satz 2 kann gestrichen werden, da diese Einwilligung mit der Einwilligung in das Screening erteilt wurde.“</p> <p>Abs. 1 Satz 5 <b>Änderungsvorschlag</b> Bei der Befundübermittlung durch die verantwortliche Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt <b>oder vom ihm benannte qualifizierte Person</b> an die Eltern ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich und mit Bezug auf die befundete Zielkrankheit hinzuweisen. <b>Bei einem hochgradigen Krankheitsverdacht (positiven Screenigbefund) sind</b> die Eltern über die nächsterreichbaren, auf die jeweilige Zielerkrankung spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit sowie deren Kontaktdaten mit Telefonnummern zu informieren.</p> <p><b>Begründung:</b> Die beschriebene Vorgehensweise ist nur für einen hochgradigen Krankheitsverdacht relevant.“</p>	<p>Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.</p> <p><u>GKV-SV:</u> Die schriftliche Befundmitteilung war nur als ergänzende Maßnahme vorgesehen. Beim Neugeborenen-Screening ist die unverzügliche mündliche Übermittlung eines positiven Screeningbefundes an die Eltern für eine schnelle Befundabklärung und Therapieeinleitung entscheidend.</p> <p><u>PatV:</u> Im Falle eines auffälligen Befundes werden die Eltern mündlich durch das Labor kontaktiert. Entsprechend sind die Eltern informiert. Die Zusendung des Befundes erfolgt im Nachgang und dient der Vervollständigung der elterlichen Unterlagen, die u.a. auch als Vorlage bei einer weiterbehandelnden Einrichtung dienen kann.</p> <p>Dem Änderungsvorschlag wird nicht gefolgt. Der G-BA möchte keine Einschränkung für Befunde mit</p>	<p><u>GKV-SV:</u> Dem Änderungsvorschlag zur Streichung der Wörter ‚sowie schriftlich‘ in § 22 Absatz 1 Satz wird gefolgt.</p> <p><u>PatV:</u> Dem Änderungsvorschlag ‚Streichung des Wortes schriftlich‘ wird nicht gefolgt.</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
		,hochgradigem Krankheitsverdacht' aufnehmen.	
38	<p><b>GEKO</b></p> <p>„7. Zu § 22 Befundübermittlung</p> <p><b>a) Abs. 1 Satz 1 und 2</b></p> <p><b>Änderungsvorschlag:</b></p> <p>„Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor einen auffälligen <b>Screeningbefund</b> <del>Befund</del> ergibt, sind die Eltern zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes und zur Gewährleistung einer schnellstmöglichen weiteren Diagnostik unverzüglich durch die/den für die <b>Befundmitteilung</b> <del>Befundübermittlung</del> verantwortliche <b>ärztliche Person des Labors</b> <del>Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt</del>, mündlich <del>sowie schriftlich</del>, zu unterrichten. <del>Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 16 Absatz 3 Satz 3 Voraussetzung.“</del></p> <p><b>Begründung:</b></p> <p>Die schriftliche Befundmitteilung vom Labor an die Eltern erscheint der GEKO nicht sachgerecht, da die schriftliche Mitteilung zeitverzögernd wirkt und der Laborbefund für die Eltern ohne fachkompetente Erläuterung nicht verständlich ist.</p> <p>Der letzte Satz kann gestrichen werden, da diese Einwilligung immer zusammen mit der Einwilligung in das Screening erteilt wird.</p> <p>Die sprachlichen Anpassungen ergeben sich aus den oben ausgeführten Vorschlägen zu den Begrifflichkeiten.“</p>	S.O.	S.O.
39	<b>DGKL</b>	S.O.	S.O.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p><b>„2. Zu § 22 Befundübermittlung Abs. 1 Satz 1 und 2 Änderungsvorschlag:</b>          „Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor einen auffälligen <b>Screeningbefund</b> <del>Befund</del> ergibt, sind die Eltern zur Abwendung unmittelbarer Gefahren für die Gesundheit des Kindes und zur Gewährleistung einer schnellstmöglichen weiteren Diagnostik unverzüglich durch die/den für die Befundmitteilung <del>Befundübermittlung</del> verantwortliche Laborärztin oder verantwortlichen Laborarzt <b>oder vom ihm benannte qualifizierte Person</b>, mündlich <del>sowie</del> <del>schriftlich</del>, zu unterrichten. <del>Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 16 Absatz 3 Satz 3 Voraussetzung.“</del></p> <p><b>Begründung:</b>          Der Laborbefund ist unserer nach Ansicht kein geeignetes Dokument zur Information von Eltern/medizinische Laien über ein auffälliges Screeningergebnis. Der Satz 2 kann gestrichen werden, da diese Einwilligung mit der Einwilligung in das Screening erteilt wurde.“</p>		

(2) Nur für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Unterrichtung im Krankenhaus behandelt wird, wird abweichend von Absatz 1 zusätzlich zu den Eltern auch die oder der dort behandelnde Ärztin oder Arzt über den auffälligen Befund unterrichtet. Sie oder er ist zur Veranlassung der Entnahme einer weiteren Blutprobe oder zur weiteren Abklärung gemäß § 18 aufzufordern. Es gilt § 16 Absatz 4. Der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt sind auch Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) zu den nächsterreichbaren, auf die jeweilige Zielerkrankung spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen mit 24-stündiger Erreichbarkeit zum Zwecke der Absprache der weiteren Vorgehensweise mitzuteilen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
40	<p><b>DGNS</b>          „Abs. 2  <b>Änderungsvorschlag:</b>          „Nur für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Unterrichtung im Krankenhaus behandelt wird <b>oder die Testkarte von einer neonatologischen Einrichtung eingesandt wurde</b>, wird abweichend von Absatz 1 <del>zusätzlich zu den Eltern auch</del> die oder der <b>das Kind</b> behandelnde Arzt oder Ärztin über den auffälligen Befund unterrichtet.“</p> <p><b>Begründung:</b>          Ist der Einsender der Testkarte eine neonatologische Einrichtung, ist die Wahrscheinlichkeit hoch, dass das betroffene Kind noch stationär behandelt wird. Um eine unnötige Beunruhigung der Eltern zu vermeiden, sollte der Befund direkt an die behandelnde ärztliche Person mitgeteilt werden. Zudem sind die auffälligen Screeningbefunde bei stationär behandelten Neugeborenen oft (Grund)krankheits- oder stressbedingt und werden durch eine weitere Testkarte unauffällig.“</p>	<p>Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.</p>	<p>Kein Änderungsbedarf</p>
41	<p><b>GEKO</b>          „b) Abs. 2 Satz 1  <b>Streichungsvorschlag:</b>          „Nur für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Unterrichtung im Krankenhaus behandelt wird, wird abweichend von Absatz 1 <del>zusätzlich zu den Eltern auch</del> die oder der dort behandelnde Ärztin oder Arzt über den auffälligen Befund unterrichtet.“</p> <p><b>Begründung:</b>          Da bei kranken Neugeborenen die zweite Trockenblutkarte oft unauffällig wird und die Eltern nicht zusätzlich beunruhigt werden sollten, wenn der auffällige Befund z.B. durch Stress, parenterale</p>	<p>s.o.</p>	<p>s.o.</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Ernährung oder Frühgeburt bedingt ist, wäre eine Mitteilung an den Einsender (der anhand der Trockenblutkarte als Arzt einer Kinderklinik identifiziert werden kann) und nicht an die Eltern sinnvoll.“		

(3) Datum und Uhrzeit der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind durch die Laborärztin oder der Laborarzt zu dokumentieren.

(4) Für ihre Erreichbarkeit zum Zeitpunkt der möglichen Befundübermittlung sind die Telefonnummern und Adressen der Eltern auf einem abtrennbaren Teil der Filterpapierkarte anzugeben. Die schriftliche Einwilligung der Eltern gemäß § 16 umfasst grundsätzlich die Verarbeitung der personenbezogenen Daten, insbesondere der Telefonnummer und Adresse, zum Zwecke der unmittelbaren Kontaktaufnahme im Sinne von Absatz 1. Nach abgeschlossener Diagnostik, Befundübermittlung und Abrechnung sowie eventueller Abklärungsdiagnostik sind die Kontaktdaten unverzüglich zu löschen und die weiteren personenbezogenen Daten zu pseudonymisieren.

(5) Die Eltern werden ohne Vorliegen eines auffälligen Befundes nur auf ihre ausdrückliche Nachfrage von der Laborärztin oder vom Laborarzt informiert.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
42	<p><b>DGNS</b>  <b>„Abs. 5</b>  <b>Streichungsvorschlag</b>  <del>Die Eltern (Personensorgeberechtigten) werden ohne Vorliegen eines auffälligen Befundes nur auf ihre ausdrückliche Nachfrage von der Laborärztin oder vom Laborarzt Einsender informiert.“</del></p> <p><b>Begründung:</b> Das Screeninglabor darf keine telefonischen Auskünfte zu Befunden gemäß GenDG ohne eindeutige Authentifizierung erteilen. Denkbar wäre dafür z.B. eine eindeutige Screening-ID in einer</p>	<p>Abschnitt III. Nummer 5 d GEKO-RL besagt, dass bei der genetischen Reihenuntersuchung während des gesamten Ablaufs eine angemessene Informations- und Rückfragemöglichkeit bei einer dafür qualifizierten ärztlichen Person zu gewährleisten ist.</p> <p>Bislang sind bereits die Kontaktdaten des Labors, welches die Blutprobe analysiert, im Untersuchungsheft für Kinder vom Einsender zu dokumentieren. Einen Hinweis zu möglichen Kontaktdaten wurde</p>	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	zentralen Datenbank. Andernfalls können die Screeninglabore eine rechtssichere Datenübermittlung nicht umsetzen.“	in die Elterninformation zum Screening aufgenommen. Des Weiteren werden bei einem positiven Screeningbefund einwilligungsbasiert die Kontaktdaten und der Befund der ausgewählten spezialisierten Einrichtung von der Laborärztin oder vom Laborarzt an die Eltern übermittelt. Es wird davon ausgegangen, dass eine Authentifizierung – wie bislang mit den Einsendern praktiziert – ebenfalls anhand notwendig vorliegender Kontaktdaten erfolgen kann.	
43	<b>DGKL</b> <b>„Abs. 5</b> <b>Streichungsvorschlag</b> <del>Die Eltern (Personensorgeberechtigten) werden ohne Vorliegen eines auffälligen Befundes nur auf ihre ausdrückliche Nachfrage von der Laborärztin oder vom Laborarzt Einsender informiert.</del> <b>Begründung:</b> Wir empfehlen eine Streichung, da ohne eine eindeutige Identifizierung des Anrufers, die per Telefon aktuell nicht möglich ist, eine mündliche Übermittlung eines unauffälligen Screeningbefundes nicht möglich ist.“	s.o.	s.o.

VIII. Nach § 22 wird folgender § 22a eingefügt:

„§ 22a Befundweitergabe

(1) Mit der Mitteilung eines positiven Screeningbefundes nach § 22 Absatz 1 ist darauf hinzuweisen, dass eine Abklärungsdiagnostik durchzuführen ist. Die Eltern sind ergänzend darüber zu informieren, dass eine Befundweitergabe zum Zwecke der schnellen Terminvereinbarung für eine Abklärungsdiagnostik an eine entsprechende spezialisierte Einrichtung ihrer Wahl durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgen kann.

(2) Die Laborärztin oder der Laborarzt übermittelt den Befund an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung.

Position DKG/GKV-SV	Position KBV/KZBV/PatV
Die spezialisierte	Eine Ärztin oder ein Arzt der spezialisierten

Einrichtung kontaktiert die Eltern für die Vereinbarung eines Termins zur Abklärungsdiagnostik

Position DKG/GKV-SV/KBV/KZBV	Position PatV
.	und steht für Rückfragen der Eltern zum Verdacht auf die Zielkrankheit zur Verfügung.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
44	<b>DGNS</b> <b>„Anmerkung:</b> Abs 2: Die DGNS unterstützt die Position der PatV, dass ein Arzt oder eine Ärztin der spezialisierten Einrichtung die Eltern für die Vereinbarung eines Termins kontaktieren	<u>GKV/DKG:</u> Der G-BA schätzt die ärztliche Kompetenz im Labor sowohl in der medizinisch-fachlichen als auch empathisch-fürsorglichen Übermittlung der Befunde an die Eltern als hoch ein. Um die Eltern zu entlasten wurde vorgesehen, dass die Terminvergabe von der spezialisierten Einrichtung	Positionen bleiben bestehen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	sollte und für Rückfragen zur Verfügung steht.“	übernommen wird. Eine 2. ärztliche Befundmitteilung zu diesem Zeitpunkt im Rahmen der Terminvergabe ist nicht sinnvoll und könnte die Eltern eher verunsichern. Siehe auch Stellungnahme der DGKJ unter lfd. Nr. 46.  <u>PatV</u> : Dank und Kenntnisnahme.	

(3) Die spezialisierte Einrichtung teilt nach Abschluss der Abklärungsdiagnostik den Befund dem für die erste Screeninguntersuchung zuständigen Labor zum Zwecke der Qualitätssicherung des Analyseverfahrens des Labors nach § 26 Absatz 3 mit. Die Befundweitergabe nach Satz 1 und eine dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit schriftlicher oder in elektronischer Form vorliegender Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern nach der Mitteilung des Ergebnisses der Abklärungsdiagnostik erfolgen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
45	<b>DGNS</b> „Ergänzung Abs 3: Die <b>spezialisierte</b> Einrichtung, die die Abklärung durchgeführt hat, teilt nach Abschluss der Abklärungsdiagnostik den Befund dem für die Screeninguntersuchung(en) zuständigen Labor (en) zum Zwecke der Qualitätssicherung des Analyseverfahrens des Labors nach § 26 Absatz 3 mit.“  <b>Begründung:</b> Zur vollständigen Erfassung müssen alle Ergebnisse von Folgeuntersuchungen und Abklärungsdiagnostik an das Labor geschickt werden.“	Der Hinweis wird zur Kenntnis genommen.	-
46	<b>DGKJ</b>		-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>„<b>Befundweitergabe (§22a, 2 und 3)</b>: Eine offenere Regelung über die Terminvereinbarung in einem spezialisierten pädiatrischen Zentrum wird bevorzugt: „die spezialisierte Einrichtung kontaktiert die Eltern für die Vereinbarung eines Termins zur Abklärungsdiagnostik. Ausführliche Arztgespräche und Beratungen in diesem Kontext sind unrealistisch und führen auf Seiten der Patienten oft zu schweren Verunsicherungen, insbesondere, wenn das Kind nicht bekannt ist und in der Regel ja eine milde Variante oder gar keine Erkrankung vorliegt.</p> <p>Über die Abklärungsdiagnostik hinaus sollten nur Angaben zum Behandlungsbeginn verpflichtend an das Screeninglabor rückgemeldet werden. Das Kind befindet sich dann in einer für die Erkrankung spezialisierten Einrichtung, wohingegen der Laborarzt zu diesem Zeitpunkt keine spezifischen klinischen Beschreibungen benötigt.“</p>	<p>Der Hinweis wird zur Kenntnis genommen.</p>	

Position DKG/GKV-SV	Position KBV/KZBV/PatV
<p>“ Kein Text</p>	<p>(4) Im Falle eines positiven Abklärungsbefundes übermittelt die oder der für die Behandlung der Zielerkrankung zuständige Ärztin oder Arzt dem für die erste Screeninguntersuchung zuständigen Labor den Behandlungsstatus, soweit die Eltern nach vorheriger Information ihre Einwilligung in diese Verarbeitung der hierzu erforderlichen personenbezogenen Daten gegenüber ihr oder ihm erteilt haben.“</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
47	<b>DGNS</b> „Abs 4: Die DGNS unterstützt die Position der PatV, den neuen Abs. 4 einzufügen. Jedoch sollte nur der Therapiebeginn erfasst werden, da die Therapie nicht mehr Bestandteil des Screeningprozesses ist.“	Ausführungen werden zur Kenntnis genommen.	Die Position der KBV/KZBV/PatV wird gestrichen.
48	<b>GEKO</b> <b>„8. Zu § 22a Befundweitergabe</b> <b>Anmerkung:</b> Die GEKO unterstützt die Position der PatV, den neuen Abs. 4 einzufügen, regt jedoch an, dass die ärztliche Person dem Labor anstelle des Behandlungsstatus den Behandlungsbeginn übermittelt. Dessen Erfassung ist zu Zwecken der Qualitätssicherung wichtig; denn durch das Screening soll eine unverzügliche Therapieeinleitung im Krankheitsfall ermöglicht werden.“	s.o.	s.o.

IX. Nach dem neuen § 22a wird folgender § 22b eingefügt:

„§ 22b Erinnerungsmanagement

(1) Geht keine angeforderte Kontrollkarte im Labor ein, kontaktiert die Laborärztin oder der Laborarzt die Eltern um auf die Notwendigkeit der Abnahme einer Kontrollkarte hinzuweisen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
49	<b>GEKO</b> <b>„9. Zu § 22b Erinnerungsmanagement</b> <b>a) Abs. 1</b> <b>Ergänzungsvorschlag:</b>	Auf weitere Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	Vgl. lfd. Nr. 2.1

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>„Geht keine angeforderte Kontrollkarte im Labor ein, kontaktiert <u>eine ärztliche Person des Labors</u> <del>die Laborärztin oder der Laborarzt</del> die Eltern um auf die Notwendigkeit der Abnahme einer Kontrollkarte hinzuweisen. <u>Dies gilt auch, wenn eine zweite Trockenblutkarte nach einer Blutentnahme vor 36 Lebensstunden nicht eingeht.</u>“</p> <p><b>Begründung:</b> Die benannten Fälle fehlten bisher in der Kinder-Richtlinie.“</p>		

(2) Sind die Eltern nicht in der spezialisierten Einrichtung ihrer Wahl erschienen oder haben keinen Termin für die Abklärungsdiagnostik mit dieser vereinbart, meldet die spezialisierte Einrichtung dies unverzüglich an das für die erste Screeninguntersuchung zuständige Labor zurück. Hat die Laborärztin oder der Laborarzt keinen Befund der Abklärungsdiagnostik bis zu diesem Zeitpunkt der Rückmeldung erhalten, kontaktiert dieser beziehungsweise diese die Eltern, um nochmals auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen.

(3) Für die Verarbeitung der personenbezogenen Daten nach Absatz 1 und 2 ist eine Einwilligung nach § 16 Absatz 4 einzuholen.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
50	<p><b>DGNS</b> „Neuer Abs. 4 <b>Ergänzungsvorschlag:</b> „Das Erinnerungsmanagement kann mit Einwilligung der Eltern in Kooperation mit einem Trackingzentrum erfolgen.“</p> <p><b>Begründung:</b></p>	<p>Zur Vermeidung von Doppelstrukturen sind Ergänzungen in den Tragenden Gründen auf der Seite 8 im Abschnitt 2.2.2.2 im Absatz 2 aufgenommen worden. Insbesondere sollen auch die länderspezifischen Regelungen (wie z. B. Trackingzentralen) für das</p>	<p>Vgl. Ergänzungen in den TG</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Vorhandene etablierte Trackingstrukturen sollten erhalten bleiben und weiter eingebunden werden können.“	Erinnerungsmanagement berücksichtigt werden.	
51	<p><b>DGKJ</b></p> <p><b>„Erinnerungsmanagement (§22b):</b> Das sog. Tracking ist unbedingt sinnvoll und notwendig und soll vom Screeninglabor übernommen werden. Dies umfasst in der vorliegenden Version der Richtlinie nur die Mahnung von fehlenden Kontrollkarten bei auffälligen Befunden und die nicht erfolgte Vorstellung in einer spezialisierten Einrichtung. Fehlende Wiederholungsuntersuchungen bei Blutentnahme vor 36 Lebensstunden oder 32 Schwangerschaftswochen, schlechter Probenqualität oder zu wenig Material sollten auch getrackt werden. Um in Regionen, in denen bereits ein gut funktionierendes Trackingsystem etabliert ist, diese Strukturen weiter nutzen zu können, schlagen wir folgende Ergänzung vor: „Das Erinnerungsmanagement kann mit Einwilligung der Eltern in Kooperation mit einem Trackingzentrum erfolgen.“</p> <p>Auch dies bedeutet in diesem Ablauf für die Labore einen erheblichen zusätzlichen personellen Aufwand, der finanziert werden muss. Er beträgt ca. 3 Euro pro Probe über alle Proben, wie sich dies aus Trackingprojekten herleiten lässt.“</p>	s.o.	s.o.
52	<p><b>GEKO</b></p> <p><b>„b) Neuer Abs. 4</b></p> <p><b>Ergänzungsvorschlag:</b></p>	s.o.	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p><u>„Das Erinnerungsmanagement kann mit Einwilligung der Eltern in Kooperation mit einem Trackingzentrum erfolgen.“</u></p> <p><b>Begründung:</b></p> <p>Mit dieser Ergänzung ist gewährleistet, dass die Trackingzentren erhalten bleiben und erfolgreich arbeitende Strukturen weiterhin genutzt werden können.“</p>		

X. § 26 wird wie folgt geändert:

1. Nach Absatz 2 wird folgender Absatz 3 eingefügt:

„(3) Es ist sicherzustellen, dass die für die Analyseverfahren festgelegten Grenzwerte laborintern stetig überprüft werden, um falsch-positive Screeningbefunde zu verringern und falsch-negative Befunde vermieden werden. Hierfür erfolgt ein laborinterner Abgleich der Befunde der jeweiligen Neugeborenen aus dem Screening und der nach § 22a übermittelten Befunde aus der Abklärungsdiagnostik.“

2. Der bisherige Absatz 3 wird Absatz 4 und die Wörter „am Tage des“ werden durch die Wörter „innerhalb von 24 Stunden nach“ ersetzt, das Wort „pathologische“ durch das Wort „auffällige“ ersetzt

Position GKV-SV/PatV/KBV/KZBV	Position DKG
<p>und folgender Satz nach Satz 2 angefügt:</p> <p>„Stellt das Labor Unregelmäßigkeiten beim Betroffen der Trockenblutkarten, Probeneingang-/versand fest, wird der Einsender darüber informiert. Bei wiederholten Unregelmäßigkeiten müssen dem Einsender zeitnah Schulungen angeboten werden.“</p>	.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
53	<p><b>DGNS</b> „Abs. 4 <b>Ergänzungsvorschlag:</b> Es ist sicherzustellen, dass <u>innerhalb von 24 Stunden nach am Tage des</u> Proben-Eingang die Laboruntersuchung durchgeführt und <u>pathologische auffällige</u> Befunde <b>unmittelbar</b> übermittelt werden. Die Laborleistung ist zumindest von Montag bis Samstag vorzuhalten.</p> <p><b>Begründung:</b> Je nach Wochentag und Zielerkrankung kann nicht in allen Fällen das Endergebnis innerhalb von 24h vorliegen.“</p>	<p>Der Änderungsvorschlag wird aufgegriffen. Einfügung von „unverzüglich“ statt des Vorschlags „unmittelbar“ da dieser Begriff die hier gewünschte Ausweitung rechtlich ‚ohne schuldhaftes Zögern‘ klar beschreibt.</p>	<p>Änderung im Beschlusentwurf: Statt „unmittelbar“ wird das Wort „unverzüglich“ ergänzt.</p>
54	<p><b>DGKL</b> „Abs. 4 <b>Ergänzungsvorschlag:</b> Es ist sicherzustellen, dass <u>innerhalb von 24 Stunden nach am Tage des</u> Eingang der Probe die Laboruntersuchung durchgeführt und <u>pathologische auffällige</u> Befunde <b>unmittelbar</b> übermittelt werden. Die Laborleistung ist zumindest von Montag bis Samstag vorzuhalten.</p> <p><b>Begründung:</b> Je nach Wochentag und Zielerkrankung kann nicht in allen Fälle das Endergebnis innerhalb von 24h vorliegen.“</p>	s.o.	s.o.

3. Nach Absatz 4 werden folgende Absätze 5 und 6 eingefügt:

„(5) Zur jährlichen Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings müssen die die Laborleistungen erbringenden Ärztinnen und Ärzte im ersten Quartal jedes Jahres der durch den G-BA gemäß § 28 Absatz 1 beauftragten Stelle sowohl patientenanonymisierte, aggregierte Daten als auch die Ergebnisse der Abklärungsdiagnostik in anonymisierter Form in Fällen von positiven Screeningbefunden über ihre Leistungen nach dieser Richtlinie im vorangegangenen Jahr vorlegen.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
55	<p><b>DGKJ</b></p> <p>„<b>Qualitätssicherung (§26, 5):</b> Ein jährlicher Bericht über die Laborleistungen ist sinnvoll und auch die Festlegung der zu berichtenden Items. Auch hier entstehen Kosten auf Seiten der Laboratorien, die erstattet werden müssen. Die meisten abgefragten Items sind schon Gegenstand des DGNS Reports. Die technischen Voraussetzungen sind aber noch nicht umfassend umgesetzt (weiterhin Access Datenbank, die viel „Handarbeit“ erfordert). Der zeitliche Horizont für die Erstellung ist im Entwurf mit Q1 des Folgejahres sehr knapp bemessen. Nach unseren Erfahrungen würde dadurch die Qualität leiden, da die allerletzten Abklärungen durchaus in das zweite Quartal reichen können. Das Ende des zweiten Quartales würden wir daher als Berichtszeitraum vorschlagen.</p> <p>Der <b>Gesamtkostenrahmen für <i>das geänderte Vorgehen bei auffälligen Befunden, das Erinnerungsmanagement (§22b)</i> sowie die <i>Qualitätssicherung (§26, 5)</i></b> beträgt zur Durchführung der jetzt vorgeschlagenen Abläufe <b>ca. 4-6 Euro pro Probe über alle Proben</b>, die Gegenstand einer sofortigen Refinanzierung sein sollten.“</p>	<p>Die Stellungnahme wird begrüßt. Für die Übersendung der Daten des Neugeborenen-Screenings wird eine Änderung vom ersten auf das zweite Quartal vorgenommen.</p>	<p>Änderung im BE: „im <i>zweiten</i> Quartal jedes Jahres“</p>

(6) Folgende Daten sind nach Absatz 5 zu übermitteln:

Labordaten

Angaben zum Labor

Methoden allgemein

Analyse-Methoden (inklusive Kit), Filterpapier, Zielparameter, Cut-offs

Organisation

Angaben zur Organisation (z. B. Tracking, Anbindung an andere Versorgungsstrukturen)

Anzahl der durch die Einsender eingesandten Leerkarten

Anzahl der abgelehnten Screenings

Prozesszeiten

- Abnahmezeitpunkt (Zeitspanne zwischen Geburt und Blutabnahme)
- Versandzeit (Zeitspanne zwischen Blutentnahme und Laboreingang)
- Befundmitteilungszeit (Zeitspanne zwischen Probeneingang und Befundausgang)
- Gesamtzahlen
- Anzahl der Erstscreensings (differenziert nach Abnahme- und Gestationsalter, Bundesland)
- Anzahl der angeforderten Folgeuntersuchungen (bei Entlassung vor vollendeten 36 Lebensstunden sowie Geburt vor vollendeten 32 Schwangerschaftswochen) - ohne Recall - und eingegangenen Folgekarten differenziert nach:
  - Abnahme- und Gestationsalter, Probenqualität
  - sonstigem (z. B. Medikamente, Transfusion)

Recall

Anzahl der Recalls (Kontrolluntersuchung wegen einer auffälligen ersten Trockenblutkarte), differenziert nach

- Krankheiten
- Verstorbene Kinder nach Recall
- Durch Kontrollkarte unauffällig
- Kontrollkarte nicht eingegangen und
- Anzahl der Befunde mit hochgradigem Krankheitsverdacht bei denen direkt die Abklärungsdiagnostik angefordert wurde

Angaben zur Abklärungsdiagnostik (angefordert, bestätigt, offen, unauffällig)

Screeningbefunde

Pathologischen Fällen

Screeningbefunde und Zeitpunkt des Ersts Screenings

Diagnostische Maßnahmen und Ergebnis

Position DKG/GKV-SV	Position KBV/KZBV/PatV
Kein Text	Sofern bekannt, der Beginn der im Neugeborenenalter indizierten Behandlung differenziert nach Zielerkrankungen

Falsch negative Befunde

Sofern vorhanden Hinweise auf falsch negative Befunde“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
56	<p><b>DGNS</b> „Abs 6. <b>Änderungsvorschlag</b> Screeningbefunde <i>bei angeforderter Abklärungsdiagnostik</i></p> <p><b>Streichung:</b> <i>Pathologischen Fällen</i></p> <p><b>Begründung:</b></p>	Die Stellungnahme wird begrüßt. Der Änderungsvorschlag wird angenommen.	<p>Änderungen im Beschlussentwurf: Ergänzung von „bei angeforderter Abklärungsdiagnostik“</p> <p>sowie:</p> <p>Streichung: „Pathologischen Fällen“</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Eine Einzelfalldarstellung sollte für alle Screeningbefunde erfolgen, bei denen eine Abklärungsdiagnostik angefordert wurde.“		

4. Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 7 und wie folgt gefasst:

„(7) Zum Zwecke der einheitlichen Dokumentation stellt die unabhängige wissenschaftliche Institution den Laboren detaillierte Vorlagen für die Übermittlung der Daten zur Verfügung.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
57	<p><b>DGNS</b>  <b>„Abs 7:</b>  <b>Änderungsvorschlag</b>            Zum Zwecke der einheitlichen Dokumentation stellt die unabhängige und wissenschaftlich qualifizierte Institution den Laboren detaillierte Vorlagen für die Übermittlung der Daten zur Verfügung</p> <p>§28 (2), §40 (4) entsprechend</p> <p><b>Begründung:</b>            Unter wissenschaftlichen Institutionen werden im Allgemeinen Hochschulen und Fachhochschulen verstanden. Damit käme es zu einer deutlichen Einschränkung des Bewerberkreises für die Erstellung des Reports.“</p>	<p>Die Stellungnahme wird begrüßt. Eine Vereinheitlichung der Begrifflichkeit wird im Beschlussentwurf und in den Tragenden Gründen vorgenommen. Es soll ‚unabhängige wissenschaftliche Institution‘ verwandt werden.</p>	<p>Änderung im Beschlussentwurf:            „unabhängige wissenschaftliche Institution“</p> <p>Eine Konsistenz wird in den Beschlussunterlagen hergestellt.</p>

5. Nach Absatz 7 (neu) wird folgender Absatz 8 eingefügt:
- „(8) Die gemäß § 28 Absatz 1 beauftragte unabhängige Stelle stellt Auswertungen der Daten in einem Screeningreport dem G-BA jährlich zur Verfügung. Der Screeningreport enthält die Auswertung der Daten aus dem vorletzten Jahr.“
- XI. In § 27 Absatz 1 Satz 1 werden die Wörter „auf dem Mustervordruck nach“ durch die Wörter „gemäß den Vorgaben in der“ ersetzt und vor dem Wort „der“ das Wort „auf“ eingefügt.
- XII. § 28 wird wie folgt gefasst:
- „§ 28 Evaluation
- (1) Der G-BA beauftragt eine unabhängige Stelle mit der Erstellung eines jährlichen Screeningreports zur Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings auf der Grundlage der im § 26 Absatz 6 definierten Daten. Der Screeningreport wird dem G-BA jährlich zur Verfügung gestellt und auf der Internetseite des G-BA veröffentlicht.
- (2) Ergeben sich aus dem Screeningreport weitere Evaluationsfragestellungen, ist zu prüfen, ob eine anlassbezogene Evaluation erfolgen soll. Im Falle der Notwendigkeit einer anlassbezogenen Evaluation beauftragt der G-BA dazu eine unabhängige wissenschaftliche Institution. Der G-BA wird in einem gesonderten Beschluss die Kriterien festlegen, nach denen, die anlassbezogene Evaluation durchgeführt wird.“
- XIII. § 32 wird wie folgt geändert:
1. In Absatz 1 Satz 2 werden die Wörter „(z.B. Eltern)“ durch die Wörter „(im Folgenden „Eltern“ genannt)“ ersetzt und nach den Wörtern „durch die“ die Wörter „gemäß § 35“ eingefügt.
  2. In Absatz 2 Satz 1 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ gestrichen.
  3. Dem Absatz 3 wird folgender Satz angefügt: „Den Eltern ist vom Leistungserbringer (im Folgenden „Einsender“ genannt) der Name des beauftragten Labors schriftlich im Untersuchungsheft für Kinder auszuhändigen, mit der Aufforderung den Labornamen bei weiteren erforderlichen Laboruntersuchungen der veranlassenden Ärztin oder dem veranlassenden Arzt mitzuteilen.“
  4. Absatz 4 Satz 2 wird durch folgenden Satz ersetzt „Die Einwilligung umfasst alle Bestandteile der Untersuchung und den Umfang der mit der Filterpapierkarte weiterzugebenden personenbezogenen Daten sowie die Befundübermittlung von der Laborärztin oder dem Laborarzt an die Eltern gemäß § 37 Absatz 1.“ eingefügt.
  5. In Absatz 4 Satz 3 wird das Wort „Personensorgeberechtigten“ durch das Wort „Elternteils“ ersetzt.

6. In Absatz 4 Satz 4 werden die Wörter „die Labore“ durch die Wörter „das Labor“ ersetzt und nach dem Wort „dürfen“ die Wörter „und dass die Unterrichtung und Befundübermittlung an sie durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgt“ eingefügt.
7. In Absatz 4 Satz 5 wird das Wort „auch“ gestrichen.
8. Nach Absatz 4 wird folgender Absatz 5 eingefügt:  
 „(5) Die Befundweitergabe durch die Laborärztin oder den Laborarzt an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung inklusive der Kontaktaufnahme derselbigen mit den Eltern gemäß § 37a Absatz 1 und 2 sowie an die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 37 Absatz 3 und das Erinnerungsmanagement gemäß § 37 b sowie die dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten dürfen nur mit ausdrücklicher Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern und nach Mitteilung eines auffälligen Befundes erfolgen. Die Einwilligung kann jederzeit schriftlich oder mündlich mit Wirkung für die Zukunft gegenüber der aufklärenden Person widerrufen werden.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
58	<b>DGNS</b> <b>„13. Einzelbemerkungen zum Screening auf Mukoviszidose</b> Die bisherigen Kommentare und Änderungsvorschläge zu den §§16 bis 28 sowie zur Anlage 3 (Elterninformation) gelten entsprechend für das Screening auf Mukoviszidose auch.“	Eine entsprechende Übertragung von Änderungen wird ggf. vorgenommen.	-
59	<b>DGKJ</b> <b>„Abschnitt C. Spezielle Früherkennungsuntersuchungen II. Screening auf Mukoviszidose:</b> Die Sonderstellung des Neugeborenen Screenings auf Mukoviszidose sollte im Rahmen dieser Revision hinterfragt werden, da neue Arbeiten belegen, dass ein frühestmöglicher Einstieg in die CF-Therapie (v.a. auf die exokrine Pankreasinsuffizienz gerichtet) absolut notwendig ist. Martiniano SL et al. 2023 und McColley SA et al. 2022 beschreiben, dass die Gruppen, die aus den unterschiedlichen Gründen nach dem CF-Screening später mit der Therapie begannen, sich schlechter entwickelt haben. Ein separates Einwilligungsverfahren ist aus unserer Sicht daher nicht mehr sinnvoll.“	Der Hinweis wird zur Kenntnis genommen.	-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
60	<b>GEKO</b> <b>„Einzelbemerkungen zum Screening auf Mukoviszidose</b> Die bisherigen Kommentare und Änderungsvorschläge zu den §§16 bis 28 sowie zur Anlage 3 (Elterninformation) gelten entsprechend für das Screening auf Mukoviszidose auch.“	Eine entsprechende Übertragung von Änderungen wird ggf. vorgenommen.	-

XIV. § 34 wird wie folgt gefasst:

„§ 34 Grundsätze des Screening-Verfahrens

(1) Ergibt das Screening einen positiven Befund, sind die Eltern 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.

(2) Die im Rahmen des Screenings erhobenen Daten dürfen ausschließlich zu den Zwecken verwendet werden, die vorgenannte Zielkrankheit zu erkennen und zu behandeln sowie für die Qualitätssicherung des jeweiligen Analyseverfahrens des beauftragten Labors, um falsch positive und falsch negative Screeningbefunde zu verringern.“

XV. § 35 wird wie folgt geändert:

1. Die Überschrift wird wie folgt gefasst: „§ 35 Verantwortlichkeiten“.
2. In Absatz 1 Satz 1 werden nach dem Wort „Aufklärung“ ein Komma und die Wörter „Einholung der Einwilligung, Entnahme der Blutprobe, Probenermittlung an das Labor“ eingefügt und die Wörter „und bei Einwilligung der Personensorgeberechtigten auch für die Durchführung des Screenings“ gestrichen.
3. In Absatz 1 wird Satz 2 wie folgt gefasst: „Der Einsender hat das Labor mit der Analyse der zugesandten Proben zu beauftragen.“
4. In Absatz 2 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ gestrichen.
5. Absatz 3 wird wie folgt gefasst: „(3) Die oder der die U2- und/oder U3-Früherkennungsuntersuchung durchführende Ärztin oder 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.“

6. Nach Absatz 3 wird folgender Absatz 4 eingefügt: „(4) Die Probenermittlung erfolgt an eine oder einen nach § 38 berechnigte Laborärztin oder berechtigten Laborarzt, die oder der die Verantwortung für die Laboruntersuchung nach § 33 und im Falle der vorliegenden Einwilligung nach § 32 die Befundübermittlungen an die Eltern nach § 37 sowie die Befundweitergabe an eine behandelnde Ärztin oder einen behandelnden Arzt im Krankenhaus nach § 37 Absatz 3 sowie an die spezialisierte Einrichtung und Beauftragung dieser zur Kontaktaufnahme mit den Eltern nach § 37a Absatz 1 und 2 trägt.“
7. Der bisherige Absatz 4 wird Absatz 5 und die Wörter „Gelben Heft“ werden durch die Wörter „Untersuchungsheft für Kinder“ ersetzt.

XVI. § 36 wird wie folgt geändert:

1. In Absatz 1 wird nach der Angabe „§ 21“ die Angabe „Absätze 1-4 und 6“ eingefügt.
2. In Absatz 2 Satz 1 werden die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ gestrichen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
61	<p><b>DGKJ</b>  <b>„§ 36 Probenentnahme und Probenbearbeitung Abs.2:</b>                      Die Abnahme einer zweiten Trockenblutkarte nach einem Screening durch die Hebamme ohne ärztliche Aufklärung sollte geändert werden. Wir wissen mittlerweile, dass das PAP dafür eigentlich nicht funktioniert und Eltern häufig eine zweite Blutentnahme ablehnen. Die Analyse kann aus der ersten Karte nach Aufklärung durch einen Arzt/ eine Ärztin nachgeholt werden.</p>	<p>Nach § 13 Abs. 2 GenDG darf abweichend von Absatz 1 die genetische Probe zu anderen Zwecken nur verwendet werden, soweit dies nach anderen gesetzlichen Vorschriften zulässig ist oder wenn <u>zuvor die Person, von der die genetische Probe stammt</u>, nach Unterrichtung über die anderen Zwecke in die Verwendung ausdrücklich und schriftlich eingewilligt hat. Die Personen, von denen im vorgenannten Sinne im Rahmen des Neugeborenen Screenings die genetischen Proben stammen, sind zu einer solchen Einwilligung nicht fähig, sodass sie nicht vorliegen kann. Eine Einwilligung seitens der Personensorgeberechtigten reicht hierfür nach dem Willen des Gesetzgebers aufgrund der sensiblen Daten nicht aus. Anders als bei der Ausgestaltung von anderen Normen ist der</p>	<p>Aktuell kein Änderungsbedarf</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>Auch sollte der Screeningalgorithmus wegen des niedrigen positiven prädiktiven Wertes (PPV) noch einmal überarbeitet werden. Eine grundlegende <b>Revision dieses Algorithmus</b> wurde auf Anfrage des G-BA bereits durch eine Arbeitsgruppe der DGNS vorbereitet.“</p>	<p>Einwilligungsurheber für genau diesen Bereich beschränkt auf die Person, von der die genetische Probe stammt (anders z.B. im Bereich der allg. Einwilligung nach § 8 GenDG).</p> <p>Der G-BA berät aktuell die Prüfung des Mukoviszidose-Screeningalgorithmus.</p>	
62	<p><b>GEKO</b>  <b>„12. Zu § 36 Probenentnahme und Probenbearbeitung</b>  <b>a) Abs. 2</b>  <b>Änderungsvorschlag:</b>  <i>„Wurde die Geburt durch eine Hebamme verantwortlich geleitet und ausnahmsweise das erweiterte Neugeborenen-Screening ohne ärztliche Aufklärung durchgeführt, <del>muss für</del> <b>so kann</b> das Mukoviszidose-Screening nach ärztlicher Aufklärung <b>aus der Trockenblutkarte des ENS nachgeholt werden</b> <del>eine zweite Blutprobe abgenommen werden.</del>“</i>  <b>Begründung:</b>  Für das Screening auf Mukoviszidose ist innerhalb von 4 Wochen keine zweite Blutentnahme notwendig.“</p>	S.O.	S.O.
63	<p><b>DGNS</b>  <b>„a) Abs. 2</b>  <b>Änderungsvorschlag:</b></p>	S.O.	S.O.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>„Wurde die Geburt durch eine Hebamme verantwortlich geleitet und ausnahmsweise das erweiterte Neugeborenen-Screening ohne ärztliche Aufklärung durchgeführt, <del>muss für</del> <b>so kann</b> das Mukoviszidose-Screening nach ärztlicher Aufklärung <b>aus der Trockenblutkarte des ENS nachgeholt werden</b> <del>eine zweite Blutprobe abgenommen werden.</del>“</p> <p><b>Begründung:</b> Für das Screening auf Mukoviszidose ist keine zweite Blutentnahme notwendig, wenn die Erstscreeningkarte im Labor verfügbar ist.“</p>		

3. Folgender Absatz 4 wird angefügt: „(4) Soweit die Eltern nicht ihre Einwilligung verweigern, ist das Labor der ersten Untersuchung auch für die weiteren Untersuchungen nach § 33 zu beauftragen.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
64	<p><b>BfDI</b> <u>Hinweis G-BA:</u> Verweis auf lfd. Nr. 32</p>	<p>Verweis auf die Würdigung zur Nr. 32 in diesem Dokument.</p>	

XVII. § 37 wird wie folgt gefasst:  
„§ 37 Befundübermittlung

- (1) Ein positiver Screeningbefund gemäß § 33 wird von der verantwortlichen Laborärztin oder vom verantwortlichen Laborarzt, mündlich sowie schriftlich den Eltern mitgeteilt. Für diese Befundübermittlung ist die Einwilligung gemäß § 32 Absatz 4 Satz 2 Voraussetzung. Die Eltern sind zur Veranlassung der weiteren Abklärung gemäß § 34 Absatz 1 aufzufordern. Einzelheiten zum Ergebnis der DNA-Mutationsanalyse werden im Rahmen des Screenings nicht mitgeteilt. Bei der Befundübermittlung durch die Laborärztin oder den Laborarzt an die Eltern ist auf die Notwendigkeit einer fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen. Die Eltern sind über eine auf die Diagnose und Behandlung der Mukoviszidose spezialisierte Einrichtung sowie deren Kontaktdaten mit Telefonnummern zu informieren.
- (2) Wenn die Eltern vorher 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 die behandelnde Ärztin/den behandelnden Arzt weiterzugeben.
- (3) Nur für den Fall, dass das Neugeborene zum Zeitpunkt der Befundübermittlung im Krankenhaus behandelt wird, wird abweichend von Absatz 1 zusätzlich zu den Eltern auch die behandelnde Ärztin oder der behandelnde Arzt über den positiven Befund unterrichtet. Sie oder er ist zur Veranlassung der weiteren Abklärung gemäß § 34 Absatz 1 aufzufordern. Es gilt § 32 Absatz 5. Der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt sind auch die Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) von einer auf Mukoviszidose spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen zum Zwecke der Absprache der weiteren Vorgehensweise mitzuteilen.
- (4) Das Datum der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind durch die Laborärztin oder den Laborarzt zu dokumentieren.
- (5) Die Eltern werden bei Vorliegen eines negativen Screeningbefundes nur auf ihren ausdrücklichen Wunsch vom Labor informiert.
- (6) Für ihre Erreichbarkeit zum Zeitpunkt der möglichen Befundübermittlung sind die Telefonnummer und Adresse der Eltern auf einem abtrennbaren Teil der Filterpapierkarte anzugeben. Die schriftliche Einwilligung der Eltern gemäß § 32 umfasst grundsätzlich die Verarbeitung der personenbezogenen Daten, insbesondere der Telefonnummer und Adresse, zum Zwecke der Kontaktaufnahme im Sinne von Absatz 1. Nach abgeschlossener Diagnostik, Befundübermittlung und Abrechnung sowie eventueller Abklärungsdiagnostik sind die Kontaktdaten unverzüglich zu löschen und die weiteren personenbezogenen Daten zu pseudonymisieren.“

XVIII. Nach § 37 wird folgender § 37a eingefügt:

„§ 37a Befundweitergabe nach Abklärungsdiagnostik

- (1) Mit der Mitteilung eines positiven Screeningbefundes nach § 37 Absatz 1 ist darauf hinzuweisen, dass eine Abklärungsdiagnostik durchzuführen ist. Die Eltern sind ergänzend darüber zu informieren, dass eine Befundweitergabe zum Zwecke der schnellen Terminvereinbarung für eine Abklärungsdiagnostik an eine entsprechende spezialisierte Einrichtung ihrer Wahl durch die Laborärztin oder den Laborarzt erfolgen kann.

(2) Die Laborärztin oder der Laborarzt übermittelt den Befund an eine von den Eltern ausgewählte spezialisierte Einrichtung.

Position DKG/GKV-SV	Position GKV-SV/KBV/KZBV/PatV
Die spezialisierte	Eine Ärztin oder ein Arzt der

Einrichtung kontaktiert die Eltern für die Vereinbarung eines Termins zur Abklärungsdiagnostik

Position DKG/GKV-SV/KBV/KZBV	Position PatV
.	und steht für Rückfragen der Eltern zum Verdacht auf die Zielkrankheit zur Verfügung.

(3) Die spezialisierte Einrichtung teilt nach Abschluss der Abklärungsdiagnostik den Befund dem für die Screeninguntersuchung zuständigen Labor zum Zwecke der Qualitätssicherung des Analyseverfahrens des Labors nach § 40 Absatz 2 mit. Die Befundweitergabe nach Satz 1 und eine dazu erforderliche Verarbeitung von personenbezogenen Daten darf nur mit schriftlicher oder in elektronischer Form vorliegender Einwilligung und nach vorheriger Information der Eltern nach der Mitteilung des Ergebnisses der Abklärungsdiagnostik erfolgen.

Position DKG/GKV-SV	Position KBV/KZBV/PatV
“ Kein Text	(4) Im Falle eines positiven Abklärungsbefundes übermittelt die oder der für die Behandlung der Zielerkrankung zuständige Ärztin oder Arzt dem für die erste Screeninguntersuchung zuständigen Labor den Behandlungsstatus, soweit die Eltern nach vorheriger Information ihre Einwilligung in diese Verarbeitung der hierzu

	erforderlichen personenbezogenen Daten gegenüber ihr oder ihm erteilt haben.“
--	---

XIX. Nach dem neuen § 37a wird folgender § 37b eingefügt:

„§ 37b Erinnerungsmanagement

(1) Sind die Eltern nicht in der spezialisierten Einrichtung ihrer Wahl erschienen oder haben keinen Termin für die Abklärungsdiagnostik mit dieser vereinbart, meldet die spezialisierte Einrichtung dies unverzüglich an das für die erste Screeninguntersuchung zuständige Labor zurück. Hat die Laborärztin oder der Laborarzt keinen Befund der Abklärungsdiagnostik bis zu diesem Zeitpunkt der Rückmeldung erhalten, kontaktiert diese beziehungsweise dieser die Eltern, um nochmals auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung hinzuweisen.

(2) Für die Verarbeitung der personenbezogenen Daten nach Absatz 1 ist eine Einwilligung nach § 32 Absatz 5 einzuholen.“

XX. In § 38 werden die Wörter „abweichend vom § 26 Absatz 4“ gestrichen.

XXI. Der § 40 wird wie folgt neu gefasst:

„(1) Als Anforderungen an die Qualitätssicherung der Labore gelten auch für das Screening auf Mukoviszidose die Regelungen des § 26 Absatz 1, 2, 3 und 5, 6 und 7 entsprechend mit der Maßgabe, dass abweichend von § 26 Absatz 6 der Bericht Angaben zu

der Zahl der untersuchten Proben (Erstscreenings),

Anzahl der abgelehnten Screenings,

Anzahl Proben mit unzureichender Probenqualität,

Anzahl der auffälligen Screeningbefunde,

Anzahl bestätigter Fälle mit Aufschlüsselung nach Konfirmation durch Schweißtest, Leitfähigkeit, zwei CFTR-Mutationen bzw. Mekonium Ileus,

Anzahl CFSPID Fälle,

der Zeitspanne zwischen Probeneingang und Mitteilung des Screeningbefunds an den Einsender, die Anzahl und Art der gemäß § 37 mitgeteilten Screeningergebnisse und die Anzahl der aufgrund auffälliger Konfirmationsdiagnostik angeforderten und mitgeteilten DNA-Mutationsanalysen sowie die Ergebnisse der einzelnen Untersuchungsschritte,

- IRT-Bestimmungen gesamt
- IRT  $\geq$  99,9 Perzentile (failsafe)
- IRT  $\geq$  99 Perzentile <99,9 Perzentile
- durchgeführte PAP Untersuchungen
- PAP  $\geq$  87,5 Perzentile
- Produkt IRT x PAP auffällig
- durchgeführte Mutationsanalysen
- Mutationsanalysen unauffälliges Ergebnis
- 1 oder 2 Mutationen
- den vorliegenden Befunden der Konfirmationsdiagnostik
- Anzahl Schweißtest
- Leitfähigkeit
- 2 Mutationen in der Konfirmation oder Screening
- Mekoniumileus
- CFSPID

enthalten muss. Sofern vorhanden sind Hinweise auf falsch negative Befunde zu berichten.

(2) Es ist sicherzustellen, dass die für die Analyseverfahren festgelegten Grenzwerte laborintern stetig überprüft werden, um die Testgüte der Analyseverfahren zu optimieren. Hierfür erfolgt ein laborinterner Abgleich der Befunde der jeweiligen Neugeborenen aus dem Screening und der nach § 37a übermittelten Befunde aus der Abklärungsdiagnostik.

(3) Zur jährlichen Überprüfung des Mukoviszidose-Screenings müssen die die Laborleistungen erbringenden Ärztinnen und Ärzte im ersten Quartal jedes Jahres der durch den G-BA gemäß § 28 Absatz 1 beauftragten Stelle sowohl patientenanonymisierte, aggregierte Daten als auch die Ergebnisse der Abklärungsdiagnostik in anonymisierter Form in Fällen von positiven Screeningbefunden über ihre Leistungen nach dieser Richtlinie im vorangegangenen Jahr vorlegen.

(4) Zum Zwecke der einheitlichen Dokumentation stellt die unabhängige wissenschaftliche Institution den Laboren detaillierte Vorlagen für die Übermittlung der Daten zur Verfügung.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
65	<p><b>DGNS</b></p> <p>„Einige der geforderten Parameter können nicht erhoben werden und sollten daher gestrichen werden:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• abgelehnte CF-Screenings werden nicht dokumentiert</li> <li>• Anzahl Proben unzureichender Probenqualität wird nicht speziell für CF abgefragt</li> <li>• aufgrund positiver Konfirmation mitgeteilte DNA-Befunde kann nicht angegeben werden</li> <li>• „Produkt IRTxPAP auffällig“ kann momentan nur von einigen Laboren angegeben werden, Angabe erst möglich, wenn Algorithmus angepasst ist“</li> </ul>	<p>Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.</p> <p>Im Nachgang der gegenständlichen Beschlussfassung wird im Rahmen der Befassung zur Prüfung des Algorithmus weiterer Anpassungsbedarf der Parameter in die Beratung aufgenommen.</p>	<p>Die Streichung</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Anzahl Proben unzureichender Probenqualität sowie</li> <li>• Produkt IRTxPAP auffällig</li> </ul> <p>ist im Beschlussentwurf umgesetzt worden.</p> <p>Redaktioneller Änderungen wurden im Nachgang vorgenommen (Streichung von Dopplungen):</p> <p>Anzahl Schweißtest</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Leitfähigkeit</li> <li>- 2 Mutationen in der Konfirmation oder Screening</li> <li>- Mekoniumileus</li> <li>- CFSPID</li> </ul>

XXII. § 42 wird wie folgt gefasst:

„§ 42 Evaluation

Die unabhängige Stelle nach § 28 Absatz 1 Satz 1 wird durch den G-BA beauftragt, den jährlichen Screeningreport gemäß § 28 Absatz 1 Satz 1 neben der Überprüfung des erweiterten Neugeborenen-Screenings auch zur Überprüfung des Mukoviszidose-Screenings auf der Grundlage der gemäß § 40 Absatz 1 definierten Daten zu erstellen. §28 gilt entsprechend.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
66	<p><b>DGNS</b>  <b>„Änderungsvorschlag:</b>  <del>Spätestens drei Jahre nach Inkrafttreten der Richtlinie soll</del>  Der zuständige Unterausschuss des G-BA <b>soll</b> den Erfolg des Screenings auf Mukoviszidose prüfen und erforderliche Änderungen der Bestimmungen empfehlen. In die Evaluation werden die Daten nach § 40 einbezogen.</p> <p><b>Begründung:</b>  Eine (auch wiederholte) Evaluation eines Screeningprozesses ist unbedingt notwendig. Der derzeitige Screening-Algorithmus für Mukoviszidose erzeugt unnötig viele positive Befunde, die sich in der Konfirmationsdiagnostik nicht bestätigen lassen. Eine Überprüfung der wissenschaftlichen Evidenz des gewählten Screeningverfahrens ist unverzichtbar. Daher sollte auch in Zukunft bei sich aus dem Screeningreport ergebenden weiteren Fragestellung eine Evaluation durch eine unabhängige Stelle erfolgen, wie sie für das ENS in §28 (2) vorgesehen ist“</p>	<p>Der G-BA beauftragt eine unabhängige wissenschaftliche Institution mit der Erstellung eines jährlichen Screeningreports. Als Grundlage für die regelmäßige Überprüfung des Neugeborenen-Screenings dienen die in der Kinder-Richtlinie definierten Daten für die Erhebung der Qualitätssicherung. Ergeben sich aus dem jährlichen Screeningreport Evaluationsfragestellungen, so prüft der G-BA die Möglichkeit einer anlassbezogenen Evaluation.</p> <p>Gleichzeitig berät der G-BA aktuell die Prüfung des Mukoviszidose-Screeningalgorithmus.</p>	Aktuell kein Änderungsbedarf
67	<p><b>GEKO</b>  <b>„13. Zu § 42 Evaluation</b>  <b>Änderungsvorschlag:</b>  Den Satz <i>„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“</i> <b>nicht streichen.</b></p>	s.o.	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p><b>Begründung:</b>  Der derzeitige Screening-Algorithmus für Mukoviszidose erzeugt unnötig viele positive Befunde, die sich in der Konfirmationsdiagnostik nicht bestätigen lassen. Eine Überprüfung der wissenschaftlichen Evidenz des gewählten Screeningverfahrens im Sinne der von der GEKO in ihrer Richtlinie geforderten "kontinuierlichen Evaluation der Struktur-, Prozess- und Ergebnisqualität" (3) ist aus Sicht der GEKO unverzichtbar, um als qualitätssichernde Maßnahme eine hohe wissenschaftliche Aussagekraft der Testung zu gewährleisten und damit zugleich eine unnötige Beunruhigung von Eltern nicht erkrankter Kindern auf ein möglichst geringes Maß zu reduzieren.</p> <p>(3) Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 6 GenDG – in der Fassung vom 26.06.2020 (URL: Richtlinie genetische Reihenuntersuchungen)“</p>		

XXIII. Die Anlage 2 „Elterninformation zum Screening auf Mukoviszidose“ wird wie folgt geändert:

1. Im Titel der Elterninformation wird das Wort „(Personensorgeberechtigten)“ gestrichen.
2. Der Abschnitt „2. Wie kann Mukoviszidose behandelt werden?“ wird wie folgt geändert:
  - a. Der Satz „Zurzeit gibt es keine heilende Therapie bei Mukoviszidose.“ wird gestrichen.
  - b. Der Satz „Allerdings können Krankheitszeichen durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, so dass die Lebenserwartung von Mukoviszidose-Patienten kontinuierlich gestiegen ist.“ wird wie folgt gefasst: „Die Krankheitszeichen dieser angeborenen Störung können durch verschiedene Therapieansätze verbessert oder gelindert werden, so dass die Lebenserwartung von Mukoviszidose-Patienten kontinuierlich gestiegen ist.“

- c. Die Wörter „besonders kalorienreichen“ werden durch das Wort „bedarfsangepassten“ ersetzt.
3. Der Abschnitt „4. Wie wird die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose durchgeführt?“ wird wie folgt geändert:
- a. Die Wörter „oder einen Entbindungspfleger“ werden gestrichen.
- b. Vor dem Satz „Die Blutprobe Ihres Kindes wird nach der Untersuchung vernichtet“ werden folgende Sätze eingefügt: „Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenen Screenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes.“
4. Der Abschnitt „5. Wie werden Sie über das Reihenuntersuchungsergebnis informiert und was folgt danach?“ wird wie folgt gefasst: „Das Labor teilt Ihnen 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 Ihnen von einer Ärztin oder einem Arzt mitgeteilt, in welcher spezialisierten Einrichtung Sie mit Ihrem Kind eine Abklärungsuntersuchung durchführen lassen können. Diese ist notwendig, um den Screeningbefund zu überprüfen und eventuell Therapiemaßnahmen einzuleiten.“

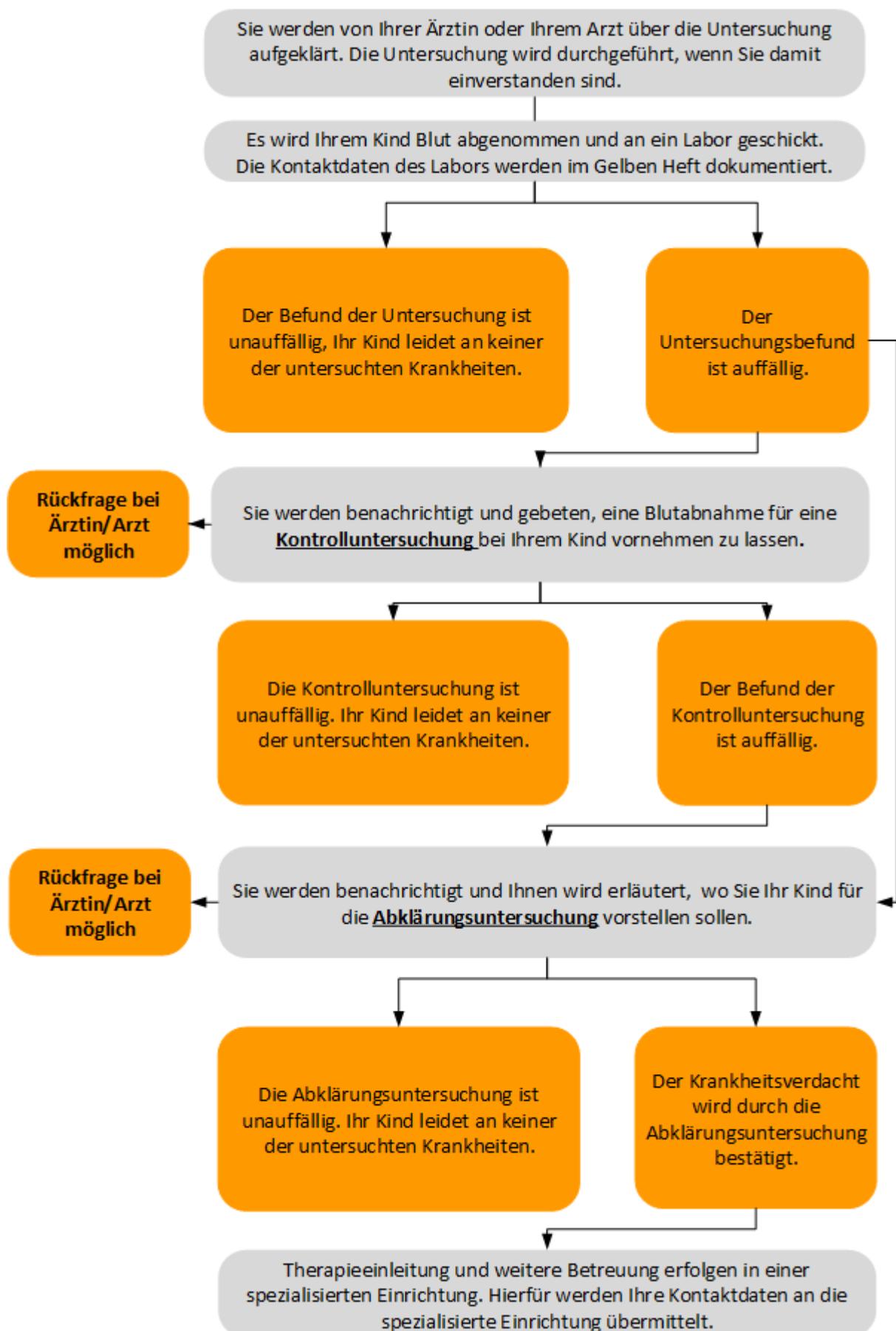
Position GKV-SV/KBV/KZBV/DKG	Position PatV
Kein Text	Sie werden von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert, um Sie über die mögliche Erkrankung genauer zu informieren sowie um einen Termin zu vereinbaren.

Über die Art der Untersuchung und die Therapiemöglichkeiten werden Sie in dieser Einrichtung umfassend aufgeklärt. 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. In der spezialisierten Einrichtung für Mukoviszidose 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 spätestens am Folgetag nach der Untersuchung mitgeteilt. Möglicherweise sind weitere Untersuchungen erforderlich.“

5. Im Abschnitt „6. Sie entscheiden für Ihr Kind!“ werden die Sätze „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:“ durch folgende Sätze ersetzt: „Ihre Einwilligung umfasst die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose sowie die Verarbeitung der hierfür erforderlichen personenbezogenen Daten. Wir sind mit der Durchführung der Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose, der Verarbeitung der hierfür vorgesehenen Angaben und im Falle eines auffälligen Befundes mit der Befundübermittlung durch die Laborärztin/den Laborarzt einverstanden. Wir nehmen zur Kenntnis, dass wir im Zuge einer Mitteilung eines auffälligen Befundes am Telefon von der Laborärztin/von dem Laborarzt über das weitere mögliche Vorgehen informiert werden. In diesem Gespräch werden wir um Einwilligung in die 1. Befundweitergabe an eine eventuell im Krankenhaus behandelnde Ärztin oder behandelnden Arzt, 2. Befundweitergabe an eine von uns dann auszuwählende spezialisierte Einrichtung und 3. in die Kontaktaufnahme derselben mit uns sowie die Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung gebeten.“
6. Die Wörter „Datum, Unterschrift mindestens eines/einer Personensorgeberechtigten“ werden durch die Wörter „Datum, Unterschrift mindestens eines Elternteils“ ersetzt.

XXIV. Die Anlage 3 „Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening“ wird wie folgt geändert:

1. Folgende Abbildung wird nach der Überschrift „Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening“ eingefügt:



Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
68	<p><b>DGNS</b>  <b>„Anmerkungen</b>  Nach Erfahrung der DGNS werden die Information zum Neugeborenenenscreening in der jetzigen Darstellung durch Eltern als sehr komplex und schwer verständlich wahrgenommen. Es sollte unbedingt auf die Verwendung einer einfachen Sprache geachtet werden. Die Elterninformation sollte deshalb auch unter Einbeziehung neuer Informationsmedien wie z.B. Pod- oder Webcast mehrsprachig verständlicher und barrierefrei gestaltet werden). Bei der Erstellung sollten Interessenvertreter der von der Zielkrankheit Betroffenen einbezogen werden. Der Abschnitt zu den einzelnen Krankheiten ist nach internationaler Literatur nicht notwendig, da Einzelheiten zu den Zielkrankheiten für Eltern erst bei einem positiven Screeningbefund (Krankheitsverdacht) wichtig sind.</p> <p>Die DGNS erachtet dabei eine Zusammenlegung der Einwilligungserklärungen zum ENS und Mukoviszidosescreening als sehr sinnvoll, da auch nach den Tragenden Gründen- 98% der Screeninguntersuchungen gemeinsam erfolgen und eine Trennung für die Eltern nicht nachvollziehbar ist und die Akzeptanz für beide Screeninguntersuchungen verringert. Durch neue Therapieoptionen für die Mukoviszidose sind Vorteile eines sehr frühen Therapiebeginns klar erkennbar, die durch die aktuelle Vorgehensweise aber zu Verzögerungen führen.</p>	<p>Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.</p> <p>Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.</p>	

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>In der Aufklärung werden die Begriffe „Krankheit“, „Erkrankung“ und „Störung“ verwendet, eine Vereinheitlichung wäre hier wünschenswert. Untenstehend sind Änderungsvorschläge für die Elterneinwilligung aufgezählt. Eine finale Prüfung empfehlen wir nach Anpassung der Elterninformation an die weiteren Änderungen in der Kinderrichtlinie nach dem Stellungnahmeprozess.</p> <p><b>Ablaufschema</b>  <b>Änderungsvorschlag:</b>  „Der Befund der Untersuchung ist unauffällig, <del>Ihr Kind leidet an keiner der untersuchten Krankheiten.</del> <i>Die Untersuchungen haben keine Hinweise auf eine der Zielkrankheiten ergeben</i>“</p> <p><b>Begründung:</b>  Keine der Untersuchungen hat eine Sensitivität von 100%.</p>	<p>Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.</p> <p>Der Änderungsvorschlag wird aufgegriffen. Die Anlage 3 der Kinder-RL wird entsprechend geändert.</p>	<p>Änderung im Beschlussentwurf:  „Die Untersuchungen haben keine Hinweise auf eine der Zielkrankheiten ergeben“</p>
69	<p><b>DGKJ</b>  <b>„Anlage 3 Elterninformation:</b>  In der Graphik zum Ablauf der Mitteilung eines auffälligen Befundes muss im ersten orangen Kasten der Text geändert werden. Da falsch negative Befunde bei allen Krankheiten vorkommen können und ein unauffälliger Screeningbefund nicht zwangsläufig alle Zielkrankheiten ausschließt, muss es heißen: <b>„Der Befund der Untersuchung ist unauffällig, Ihr Kind hat mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit keine der untersuchten Krankheiten“.</b></p> <p>Den Eltern wird der Ablauf bei auffälligen Befunden erklärt und die telefonische Befundmitteilung durch den Laborarzt angekündigt. Zusätzlich zu der Einwilligung zur Datenverarbeitung im Rahmen der</p>	<p>s.o.</p> <p>Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird</p>	<p>s.o.</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>allgemeinen Einwilligung zum Neugeborenen-Screening wird dann eine erneute Einwilligung der Eltern zur Befundweitergabe im Rahmen des Telefonats mit dem Laborarzt angekündigt.</p> <p>Dieses Vorgehen halten wir für <b>problematisch</b>. Es ist verwirrend/verunsichernd für die Eltern, die den Schock einer Verdachtsdiagnose verarbeiten müssen. Das Neugeborenen-Screening ist als Prozess zu verstehen und es ist <b>nicht sinnvoll (sogar gefährlich)</b> an einem besonders empfindlichen Punkt (schnelle Vermittlung der Familie an ein spezialisiertes Zentrum) eine Verzögerung durch eine formale Entscheidung einzubauen. Die Befundweitergabe an das spezialisierte Zentrum ist essentiell, um die entsprechende Diagnostik und Therapieeinleitung zu veranlassen. Eine entsprechende Einwilligung sollte bereits vor dem Screening eingeholt werden.“</p>	<p>auf dieses Dokument verwiesen.</p>	
70	<p><b>GEKO</b></p> <p><b>„11. Zur Anlage 3: Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening</b></p> <p><b>Allgemeines</b></p> <p>Die Elterninformation sollte verständlicher und barrierefrei gestaltet werden (vgl. Richtlinie der GEKO zu den genetischen Reihenuntersuchungen (3)). Bei der Erstellung sollten Interessenvertreter der von der Zielkrankheit Betroffenen einbezogen werden. Zur besseren Verständlichkeit und leichteren Lesbarkeit der Elterninformation empfiehlt die GEKO die Begriffe „Krankheit“, „Erkrankung“ und „Störung“ zu vereinheitlichen und immer von „Krankheit“ zu sprechen.</p> <p><b>Einzelbemerkungen</b></p>	<p>Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.</p>	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p><b>a) Zum Ablaufschema</b></p> <p><b>Änderungsvorschlag:</b></p> <p>„Der Befund der Untersuchung ist unauffällig, Ihr Kind <del>leidet</del> <b>hat mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit an keiner</b> der untersuchten Krankheiten.“</p> <p><b>Begründung:</b></p> <p>Da es bei allen Untersuchungen falsch-negative Befunde gibt, schlägt die GEKO die Formulierung „mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit“ vor. Auch sollte das Wort „leiden“ vermieden werden.</p> <p>(3) Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 6 GenDG – in der Fassung vom 26.06.2020 (URL: Richtlinie genetische Reihenuntersuchungen)“</p>	<p>Vgl. Würdigung lfd. Nr. 68.</p>	
71	<p><b>DGKL</b></p> <p>„Anlage 3 Elterninformation</p> <p><b>Ablaufschema</b></p> <p><b>Änderungsvorschlag:</b></p> <p>„Der Befund der Untersuchung ist unauffällig, <del>Ihr Kind leidet an keiner der untersuchten Krankheiten.</del> <b>Die Untersuchungen haben keine Hinweise auf eine der Zielkrankheiten ergeben</b>“</p> <p><b>Begründung:</b></p> <p>Diagnostische Test unterliegen Gütekriterien. Keine der verwendeten Testassays für die zu untersuchenden Zielerkrankungen weisen eine Sensitivität als auch eine Spezifität von 100% auf. Die Aussage, Ihr Kind leidet an keiner dieser untersuchten Krankheiten stellt damit eine Fehlinformation dar.“</p>	<p>S.O.</p>	<p>S.O.</p>

2. In dem Abschnitt „Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?“ werden die Wörter „über 30 Jahren“ durch die Angabe „1969“ ersetzt.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
72	<p><b>DGNS</b></p> <p>„Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?“</p> <p><b>Änderungsvorschlag:</b></p> <p><i>„Deshalb finden seit 1969 bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt.“</i></p> <p><b>Begründung:</b></p> <p>Der Zeitpunkt der Einführung des Neugeborenen-Screenings war in der DDR und der Bundesrepublik Deutschland – hier auch je nach Bundesland – unterschiedlich. Ist dieses historische Detail für die Aufklärung relevant? Wir bitten um Prüfung, ob der Satz gestrichen werden kann.“</p>	<p>Die Stellungnahme wird begrüßt. Der Vorschlag wird aufgegriffen.</p>	<p>Änderung im Beschlussentwurf:</p> <p>Der Satz lautet wie folgt: „Deshalb finden bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt.“</p>
73	<p><b>GEKO</b></p> <p>„b) Zu „Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?“</p> <p><b>Änderungsvorschlag:</b></p> <p><i>„Deshalb finden seit <u>Ende der 60er Jahre</u> <del>1969</del> bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt.“</i></p> <p><b>Begründung:</b></p> <p>Die Zeitpunkte der Einführung des Neugeborenen-Screenings waren in der DDR und der Bundesrepublik Deutschland – hier auch je nach Bundesland – unterschiedlich.“</p>	<p>s.o.</p>	<p>s.o.</p>

3. Dem Abschnitt „Wann und wie wird untersucht?“ wird folgender Satz angefügt: „Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenen-Screenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
74	<p><b>DGNS</b></p> <p>„Wann und wie wird untersucht? Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenen Screenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden <del>oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes.</del></p> <p>Begründung: Die Aufklärung und Durchführung der Blutentnahme liegt in der Verantwortung des für die Geburt zuständiger/n Ärztin/Arztes.“</p>	<p>Die Stellungnahme wird zur Kenntnis genommen. Dem Vorschlag wird nicht entsprochen, da eine Rückfragemöglichkeit während der Durchführung des Neugeborenen-Screenings bestehen soll. Entsprechend dem Abschnitt III. Nummer 5 d GEKO-RL der besagt, dass bei der genetischen Reihenuntersuchung während des gesamten Ablaufs eine angemessene Informations- und Rückfragemöglichkeit bei einer dafür qualifizierten ärztlichen Person zu gewährleisten ist.</p>	<p>Kein Änderungsbedarf</p>
75	<p><b>DGKL</b></p> <p>„„Wann und wie wird untersucht?“ „Wenn Sie weitere Fragen zur Durchführung des Neugeborenen Screenings haben, können Sie sich an Ihre Ärztin oder Ihren Arzt wenden <del>oder im Labor anrufen. Die Kontaktdaten des Labors finden Sie im Untersuchungsheft ihres Kindes.</del>“</p> <p>Begründung: Die vollständige Aufklärung zur Screeninguntersuchung und Durchführung der Blutentnahme liegt in der Verantwortung des für die Geburt zuständigen ärztlichen Personals bzw. der Hebammen und Geburtshelfer. Diese zusätzliche Aufklärungstätigkeit kann durch die im</p>	<p>s.o.</p>	<p>s.o.</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	Screeninglabor tätigen Mitarbeiter nicht gewährleistet werden. Es handelt sich dabei wahrscheinlich um ein telefonisches Aufklärungsgespräch. Eine Authentifizierung kann dabei nicht erfolgen.“		

4. Der Abschnitt „Wer erfährt das Testergebnis?“ wird wie folgt geändert:

- a. Der Satz „In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor.“ wird gestrichen.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
76	<p><b>DGNS</b>  <b>„Wer erfährt das Testergebnis?“</b>            Änderungsvorschlag:            Der Satz „In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor“ sollte bleiben.</p> <p><b>Begründung:</b>            Siehe §21 Absatz 7 Begründung“</p>	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	Kein Änderungsbedarf
77	<p><b>GEKO</b>  <b>„c) Zu „Wer erfährt das Testergebnis?“</b>  <b>Änderungsvorschlag:</b>            Der Satz „In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor“ sollte erhalten bleiben.</p>	S.O.	S.O.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p><b>Begründung:</b> Die vorgeschlagene Änderung ergibt sich aus den oben ausgeführten grundlegenden Bemerkungen, dass der Einsender weiterhin einen schriftlichen Befund bekommen sollte.“</p>		
78	<p><b>DGKL</b> „„Wer erfährt das Testergebnis?“ <b>Änderungsvorschlag:</b> Wir empfehlen die Beibehaltung der bewährten Praxis, den auffälligen als auch den unauffälligen Befund dem Einsender beizubehalten. Der Satz sollte nicht gestrichen werden: „<i>In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor</i>“.</p>	S.O.	S.O.

b. Der Satz „In dringenden Fällen wird unverzüglich zusätzlich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen“ wird wie folgt gefasst: „Bei auffälligen Untersuchungsergebnissen wird unverzüglich direkt mit Ihnen Kontakt aufgenommen.“

c. Nach dem Satz „Unauffällige Untersuchungsergebnisse werden Ihnen nur auf Ihre persönliche Nachfrage hin mitgeteilt.“ wird folgender Satz angefügt: „Die Kontaktdaten des Labors, an das die Blutprobe geschickt wurde, werden im Untersuchungsheft für Kinder dokumentiert.“

5. In dem Abschnitt „Was bedeutet das Testergebnis?“ wird nach dem Satz „Eine Wiederholung eines Testes kann aber auch notwendig sein, wenn z. B. der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war.“ folgender Satz angefügt: „Wenn Sie Fragen zur Wiederholung der Untersuchung haben, können Sie im Labor anrufen.“

6. Nach dem Abschnitt „Was bedeutet das Testergebnis?“ wird folgender Abschnitt eingefügt: „Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?“

Ihnen wird von einer Ärztin oder einem Arzt mitgeteilt, in welcher spezialisierten Einrichtung Sie mit Ihrem Kind eine Abklärungsuntersuchung durchführen lassen können. Diese ist notwendig, um den Screeningbefund zu überprüfen und eventuell Therapiemaßnahmen einzuleiten.

Position GKV-SV/DKG/KBV/KZBV	Position PatV
Kein Text	Sie werden von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert, um Sie über die mögliche Erkrankung genauer zu informieren sowie um einen Termin zu vereinbaren.

Über die Art der Untersuchung und die Therapiemöglichkeiten werden Sie in dieser Einrichtung umfassend aufgeklärt.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
79	<b>DGNS</b> <b>„Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?“</b> <b>Anmerkung:</b> Die DGNS unterstützt die Position der PatV, dass die Eltern von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert werden, der sie über die mögliche Krankheit genauer informiert sowie einen Termin zur Vorstellung des Kindes vereinbart.“	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	s.o.
80	<b>GEKO</b> <b>„d) Zu „Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?“</b> <b>Anmerkung:</b> Die GEKO unterstützt die Position der PatV, dass die Eltern von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert werden, der sie über die mögliche Erkrankung genauer informiert sowie einen Termin zur Vorstellung des Kindes vereinbart.“	s.o.	s.o.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
81	<b>DGKL</b> <b>„Was müssen Sie tun, wenn der Screeningbefund auffällig ist?“</b> <b>Anmerkung:</b> Die DGKL unterstützt den Vorschlag der DGNS, dass die Eltern von einer Ärztin oder einem Arzt der spezialisierten Einrichtung kontaktiert werden, der sie über die mögliche Krankheit genauer informiert sowie einen Termin zur Vorstellung des Kindes vereinbart.	S.O.	S.O.

7. Der Abschnitt „Können diese Krankheiten geheilt werden?“ wird wie folgt geändert:

- a. Die Überschrift „Können diese Krankheiten geheilt werden?“ wird wie folgt gefasst: „Wie werden diese Krankheiten behandelt?“
- b. Der Satz „Alle genannten Stoffwechseldefekte, endokrinen und neuromuskulären Störungen sowie Blut- und Immundefekte sind angeboren und können in den meisten Fällen nicht geheilt werden.“ wird gestrichen.
- c. Der Satz „Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden.“ wird wie folgt gefasst: „Die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen können mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden.“
- d. In dem Satz „Ihr Einverständnis umfasst nur die oben genannten Zielerkrankungen sowie die Weitergabe der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings.“ wird das Wort „nur“ durch die Wörter „das erweiterte Neugeborenen-Screening auf“ und das Wort „Weitergabe“ durch das Wort „Verarbeitung“ ersetzt.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
82	<b>DGNS</b> <b>„Änderungsvorschlag:</b> „Ihr Einverständnis umfasst das erweiterte Neugeborenen-Screening auf die oben genannten Zielerkrankungen sowie die Verarbeitung der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten	Die Stellungnahme wird begrüßt. Änderungen im Beschlussentwurf sind vorgesehen.	Verweis auf Änderungen im Beschlussentwurf zur Anlage 3 der Kinder-RL

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>Neugeborenen-Screenings, die <a href="#">Befundmitteilung und -weitergabe im Falle eines auffälligen Befundes</a>.</p> <p><b>Begründung:</b> Die schriftliche Einwilligung der Eltern sollte den vollständigen Screeningprozess, auch das Vorgehen bei einem auffälligen Befund, umfassen. Ziel des Screenings ist es auch auffällige Befund festzustellen und weiter abzuklären Eine Einwilligung für die Befundweitergabe an ein spezialisiertes Zentrum und behandelnde Ärzte sollte schon beim Erstgespräch im Rahmen der Aufklärung zur Screeninguntersuchung erläutert und eingeholt werden.“</p>	<p>Auf weitere Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.</p>	
83	<p><b>GEKO</b> <b>„Ergänzungsvorschlag:</b> <i>„Ihr Einverständnis umfasst das erweiterte Neugeborenen-Screening auf die oben genannten Zielerkrankungen sowie die Verarbeitung der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings <u>und die Befundmitteilung durch eine ärztliche Person des Labors.</u>“</i></p>	S.O.	S.O.
84	<p><b>DGKL</b> <b>„Änderungsvorschlag:</b> <i>„Ihr Einverständnis umfasst das erweiterte Neugeborenen-Screening auf die oben genannten Zielerkrankungen sowie die Verarbeitung der personenbezogenen Angaben zur Durchführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings <u>und die Befundmitteilung.</u>“</i></p> <p><b>Begründung:</b> Die Einwilligung der Eltern sollte den vollständigen Screeningprozess, auch das Vorgehen bei einem auffälligen Befund, umfassen. Ziel des Screenings ist es, einen auffälligen Befund festzustellen und weiter</p>	S.O.	S.O.

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	abzuklären. Eine zweite, zusätzliche Einwilligung für die Befundweitergabe an ein spezialisiertes Zentrum sollte schon im Erstgespräch im Rahmen der Aufklärung zur Untersuchung eingeholt werden. Erfolgt dies nicht, verkompliziert es den Prozess und verzögert die weitere Diagnostik und Therapie.“		

e. Der Satz „Wir sind mit der Durchführung der Untersuchung und der Übermittlung der hierfür vorgesehenen Angaben einverstanden.“ wird wie folgt gefasst: „Wir sind mit der Durchführung der Untersuchung, der Verarbeitung der hierfür vorgesehenen Angaben und im Falle eines auffälligen Befundes mit der Befundübermittlung durch die Laborärztin/den Laborarzt einverstanden.“

f. Dem Abschnitt werden folgende Sätze angefügt: „Wir nehmen zur Kenntnis, dass wir im Zuge einer Mitteilung eines auffälligen Befundes am Telefon von der Laborärztin/von dem Laborarzt über das weitere mögliche Vorgehen informiert werden. In diesem Gespräch werden wir um Einwilligung in die 1. Befundweitergabe an eine eventuell im Krankenhaus behandelnde Ärztin oder einen im Krankenhaus behandelnden Arzt, 2. Befundweitergabe an eine von uns dann auszuwählende spezialisierte Einrichtung und 3. in die Kontaktaufnahme derselben mit uns sowie die Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung gebeten.“

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
85	<b>GEKO</b> <b>„Streichungsvorschlag:</b> <del>„Wir nehmen zur Kenntnis, dass wir im Zuge einer Mitteilung eines auffälligen Befundes am Telefon von der Laborärztin/von dem Laborarzt über das weitere mögliche Vorgehen informiert werden. In diesem Gespräch werden wir um Einwilligung in die</del> <del>1. Befundweitergabe an eine eventuell im Krankenhaus behandelnde Ärztin oder behandelnden Arzt,</del> <del>2. Befundweitergabe an eine von uns dann auszuwählende spezialisierte Einrichtung und</del>	Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.	Kein Änderungsbedarf

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p><del>3. in die Kontaktaufnahme derselben mit uns sowie die Kontaktaufnahme der Laborärztin/des Laborarztes zwecks Erinnerung gebeten.“</del></p> <p><b>Begründung:</b> Eine zweite Einwilligung für die Befundweitergabe an ein spezialisiertes Zentrum sollte schon beim Erstgespräch im Rahmen der Aufklärung zur Untersuchung eingeholt werden. Der Text sollte dann entsprechend angepasst werden.“</p>		

8. Die Wörter „Datum, Unterschrift mindestens eines/einer Personensorgeberechtigten“ werden durch die Wörter „Datum, Unterschrift mindestens eines Elternteils“ ersetzt.

XXV. Die Änderungen der Richtlinie treten am Tag nach der Veröffentlichung im Bundesanzeiger in Kraft.

## 2. Weitere nicht zum Beschlussentwurf gehörende Hinweise der Stellungnehmer

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
86	<p><b>API</b></p> <p>„Wir würden seitens der API gerne die Gelegenheit nutzen, um die Informationen zum SCID wie folgt nachzuschärfen (Seite 22 und 23 [im Fließtextdokument]):</p> <p><i>Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)</i>  <i>Völliges Fehlen einer adaptiven Immunabwehr mit bereits im Säuglingsalter hoher Infektionsanfälligkeit gepaart mit schweren Infektionskomplikationen. Unbehandelt Versterben der meisten betroffenen Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren. Häufigkeit ca. 1/54000 Neugeborene. Strenge hygienische Vorsichtsmaßnahmen und medikamentöse Prophylaxen erforderlich. Stillverzicht bei CMV-positiver Mutter erforderlich. Keine Lebendimpfungen oder Transfusion unbehandelter Blutprodukte. Kurative Therapie mit blutbildender Zelltransplantation vom Fremdspender oder ggf. mit Thymustransplantation vom Fremdspender.“</i></p>	<p>Der Hinweis wird dankend zur Kenntnis genommen. Der G-BA wird die vorgeschlagene Änderung in der Elterninformation zur Information zum Schwere kombinierten Immundefekt (SCID) im Nachgang der gegenständlichen Beschlussfassung prüfen.</p>	<p>Aktuell kein Änderungsbedarf</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
87	<p><b>GfH</b></p> <p>„1. Es wird ein Unterschied zwischen Mukoviszidose und allen anderen hier untersuchten Erkrankungen gemacht; es sollte darauf hingewiesen werden, dass die Ausführungen bzgl. ärztlicher Veranlassung, Aufklärung, Bedenkzeit, korrekter Befundlauf auch für die anderen Erkrankungen gelten.</p>	<p>Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen.</p>	-
	<p>2. Die Bewertung pathogener Varianten sollte auf der Basis der zum Zeitpunkt der Untersuchung gültigen ACMG-Kriterien gelten, dies betrifft z.B. §33 (1). Bei der SMA sollte geprüft werden, ob eine Präzisierung dahingehend erfolgen sollte, dass derzeit nur die Exon 7/(8)-Deletion erfasst wird (s. auch Stellungnahme der GEKO vom 29.01.2021). Generell schlagen wir vor, folgende Aspekte zu prüfen: ohne erweiterte Analyse besteht die Gefahr, Therapieoptionen zu verpassen. Möglicherweise ist hier eine Tabelle hilfreich:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Metabolik pathologisch zwei Varianten: CF</li> <li>- Metabolik pathologisch eine Variante: V.a. CF, erweiterte diagnostische molekulargenetische Analyse</li> <li>- Metabolik pathologisch keine Variante: Empfehlungen müsste man von der Sensitivität abhängig machen</li> </ul> <p>Angaben zur Sensitivität der metabolischen Parameter fehlen sowie der Hinweis, dass bei unauffälligem Ergebnis eine CF nicht mit letzter Sicherheit ausgeschlossen ist</p>	<p>Die Stellungnahme wird dankend zur Kenntnis genommen. Der G-BA wird die vorgeschlagenen Hinweise zum Mukoviszidose-Screening im Nachgang der gegenständlichen Beschlussfassung prüfen.</p>	-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	3. Bei der Mukoviszidose wird nicht darauf hingewiesen, dass die Sensitivität der molekulargenetischen Analyse, die bei nicht extrem erhöhten metabolischen Parametern gefordert wird, vom ethnischen Hintergrund der Eltern abhängt.	s.o.	-
	4. Die Richtlinie spricht immer von Mutationen und nicht von pathogenen Varianten. Es sollte geprüft werden, ob präzise Angaben zu den durch die Tests erfassten Varianten sowie zur Methodik gemacht werden sollten.	s.o.	-
	5. §33 (3) „(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 Transmembrane Regulator-Gens (CFTR-Gens). In allen anderen Konstellationen gilt das Screening als negativ“. Es sollte geprüft werden, ob hier eine Ergänzung in Form einer Erwähnung der Kompletsequenzierung des CFTR-Gens erfolgen sollte. Auch der Einfluss der ethnischen Herkunft einer Familie kann Auswirkungen auf die Detektionsrate für pathogene Varianten haben.“	s.o.	-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
88	<p><b>DGNS</b></p> <p><b>„§ 17 Zielerkrankungen und deren Untersuchung</b></p> <p><b>Änderung:</b></p> <p>„Das Screening auf die Zielerkrankung Nummer 15 wird mit den Messmethoden Tandemmassenspektrometrie, Hochleistungsflüssigkeitschromatographie, Kapillarelektrophorese oder PCR durchgeführt</p> <p><b>Begründung:</b></p> <p>Für das Screening auf Zielkrankheit 15 werden auch PCR-basierte Verfahren eingesetzt. Wir bitten um Ergänzung.“</p>	<p>Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.</p>	<p>Kein Änderungsbedarf</p>
	<p><b>„5. Zu § 20 Zeitpunkt der Probenentnahmen</b></p> <p><b>Abs. 1</b></p> <p><b>Streichungsvorschlag:</b></p> <p><del>„Der optimale Entnahmezeitpunkt 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.“</del></p> <p><b>Begründung:</b></p> <p>Die Blutentnahme erst mit &gt;48h ist eher schlechter als die Abnahme zwischen 36-48 Lebensstunden, da der Screeningprozess verzögert wird.“</p>	<p>Eine Überprüfung des Abnahmezeitpunkts wird im Nachgang der gegenständlichen Beschlussfassung vorgenommen.</p>	<p>-</p>
	<p><b>„10. Zu § 24 Qualifikation der Laborärztin/des Laborarzes</b></p> <p><b>Ergänzungsvorschlag:</b></p>	<p>Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.</p>	<p>-</p>

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	<p>In § 24 könnte die Qualifikation der Person im Hinblick auf die Zielkrankheiten und die Kommunikation mit den Eltern gefordert werden.</p> <p><b>Begründung</b></p> <p>Die Mitteilung eines pathologischen Befundes an die Eltern stellt insofern eine Herausforderung dar, als einerseits die Dringlichkeit der weiteren Untersuchungen vermittelt und andererseits dabei unnötige Verunsicherung möglichst vermieden werden soll. Dabei spielen sowohl die Inhalte als auch die Art der Kommunikation und die emotionale Unterstützung der Eltern eine wichtige Rolle. Die Bedeutung der kompetenten Mitteilung durch eine sowohl über die Prozesse als auch über die Krankheit gut informierten und geschulten Person wird in der Literatur betont. Dies ist unabhängig davon, ob sich der Krankheitsverdacht bestätigt oder nicht.“</p>		
	<p><b>„14. Zu §33 Untersuchungsmethoden</b></p> <p>Der Screeningalgorithmus sollte dringend geändert werden, um die sehr hohe Anzahl der falsch positiven Befunde zu reduzieren und damit die Zahl der notwendigen Abklärungsdiagnostik zu verringern und weniger Eltern unnötig zu beunruhigen.“</p>	<p>Auf Würdigungen zu dieser Thematik wird auf dieses Dokument verwiesen.</p>	-
89	<p><b>DGKJ</b></p> <p><b>„§ 27 Dokumentation der Laborleistungen (3):</b> Vernichtung von Restblutproben spätestens nach drei Monaten: Hier schlagen wir eine Verlängerung des Zeitraums auf 12 Monate vor, um bei falsch negativen Befunden eine erneute Untersuchung zur Qualitätssicherung der Labormethoden, aber auch der rechtlichen Klärung für die Familien zu ermöglichen. Die allermeisten Zielkrankheiten werden NICHT innerhalb der ersten drei Lebensmonate verlässlich diagnostiziert, falls das Neugeborenencreening sie NICHT detektieren</p>	<p>Der G-BA wird eine mögliche Anpassung im Nachgang zur gegenständlichen Beschlussfassung prüfen.</p>	-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	konnte. Eine derartig kurze Aufbewahrungszeit von Restproben ist auch international nicht bekannt.“		
90	<p><b>GEKO</b>  <b>„5. Zu § 20 Zeitpunkt der Probenentnahmen</b>  <b>a) Abs. 1</b>  <b>Streichungsvorschlag:</b>  <del>„Der optimale Entnahmezeitpunkt 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.“</del>  <b>Begründung:</b>  Optimal wäre eine Blutentnahme zwischen 36 und 48 Lebensstunden. Um Verwirrung zu vermeiden, schlägt die GEKO vor, den Satz zu streichen.“</p>	s.o. Nr. 88	-
	<p><b>„10. Zu § 24 Qualifikation der Laborärztin/des Laborarztes</b>  <b>Ergänzungsvorschlag:</b>  In § 24 könnte die Schulung der ärztlichen Person im Hinblick auf die Zielkrankheiten und die Kommunikation mit den Eltern gefordert werden.  <b>Begründung:</b>  „Bei der Befundmitteilung spielen sowohl die Inhalte als auch die Art der Kommunikation und die emotionale Unterstützung der Eltern eine wichtige Rolle. Die Bedeutung der kompetenten Mitteilung eines auffälligen Befundes für ein scheinbar gesundes Neugeborenes durch eine sowohl über die Prozesse als auch über die Krankheit gut informierte Person ist entscheidend für die Compliance der Eltern und in der Literatur anerkannt (1).</p>	s.o.	-

Nr.	Stellungnehmer	Würdigung der Stellungnahme	vorgenommene Anpassung
	(1) Vierter Tätigkeitsbericht der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für den Zeitraum vom 01.01.2019 bis 31.12.2021 (URL:4. Tätigkeitsbericht der GEKO)“		

#### B-6.2 Auswertung von verfristet eingegangenen Stellungnahmen

Es sind keine Stellungnahmen verfristet eingegangen.

## B-7 Mündliche Stellungnahmen

### B-7.1 Teilnahme und Offenlegung von Interessenkonflikten

Alle stellungnahmeberechtigten Organisationen/Institutionen, die eine schriftliche Stellungnahme abgegeben haben, wurden fristgerecht zur Anhörung am 14. Dezember 2023 eingeladen.

Vertreterinnen oder Vertreter von Stellungnahmeberechtigten, die an mündlichen Beratungen im G-BA oder in seinen Untergliederungen teilnehmen, haben nach Maßgabe des 1. Kapitels 5. Abschnitt VerFO Tatsachen offen zu legen, die ihre Unabhängigkeit potenziell beeinflussen. Inhalt und Umfang der Offenlegungserklärung bestimmen sich nach 1. Kapitel Anlage I, Formblatt 1 VerFO (abrufbar unter [www.g-ba.de](http://www.g-ba.de)).

Im Folgenden sind die Teilnehmer der Anhörung am 14. Dezember 2023 aufgeführt und deren potenziellen Interessenkonflikte zusammenfassend dargestellt. Alle Informationen beruhen auf Selbstangabe der einzelnen Personen. Die Fragen entstammen dem Formblatt und sind im Anschluss an diese Zusammenfassung aufgeführt.

Organisation/ Institution	Anrede/Titel/Name	Frage					
		1	2	3	4	5	6
Deutsche Gesellschaft für Humangenetik	Frau Prof. Dr. med. Schröck	ja	nein	ja	nein	nein	ja
	Frau Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Holinski-Feder	nein	nein	ja	nein	nein	ja
Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen screening	Herr Dr. Blankenstein	nein	ja	nein	nein	nein	nein
	Frau Dr. Brockow	nein	nein	nein	nein	nein	nein
Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin	Herr Prof. Dr. med. Hoffmann	nein	nein	ja	nein	ja	nein
	Herr Prof. Dr. Rossi	nein	ja	ja	nein	nein	nein
Gendiagnostik-Kommission	Frau Dr. med. Nennstiel	nein	nein	nein	nein	nein	nein
	Frau Prof. Dr. rer. nat. Ceglarek	nein	nein	nein	ja	nein	nein
Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin	Frau Dr. med. Borucki	nein	ja	ja	ja	nein	nein
	Herr Prof. Dr. Nauck	ja	ja	ja	ja	ja	nein

### **Frage 1: Anstellungsverhältnisse**

Sind oder waren Sie innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor angestellt bei einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere bei einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband?

### **Frage 2: Beratungsverhältnisse**

Beraten Sie oder haben Sie innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor ein Unternehmen, eine Institution oder einen Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere ein pharmazeutisches Unternehmen, einen Hersteller von Medizinprodukten oder einen industriellen Interessenverband direkt oder indirekt beraten?

### **Frage 3: Honorare**

Haben Sie innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor direkt oder indirekt von einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband Honorare erhalten für Vorträge, Stellungnahmen oder Artikel?

### **Frage 4: Drittmittel**

Haben Sie und/oder hat die Einrichtung (sofern Sie in einer ausgedehnten Institution tätig sind, genügen Angaben zu Ihrer Arbeitseinheit, zum Beispiel Klinikabteilung, Forschungsgruppe etc.), für die Sie tätig sind, abseits einer Anstellung oder Beratungstätigkeit innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor von einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband finanzielle Unterstützung für Forschungsaktivitäten, andere wissenschaftliche Leistungen oder Patentanmeldungen erhalten?

### **Frage 5: Sonstige Unterstützung**

Haben Sie und/oder hat die Einrichtung (sofern Sie in einer ausgedehnten Institution tätig sind, genügen Angaben zu Ihrer Arbeitseinheit, zum Beispiel Klinikabteilung, Forschungsgruppe etc.), für die Sie tätig sind, innerhalb des laufenden Jahres und der 3 Kalenderjahre davor sonstige finanzielle oder geldwerte Zuwendungen (z. B. Ausrüstung, Personal, Unterstützung bei der Ausrichtung einer Veranstaltung, Übernahme von Reisekosten oder Teilnahmegebühren ohne wissenschaftliche Gegenleistung) erhalten von einem Unternehmen, einer Institution oder einem Interessenverband im Gesundheitswesen, insbesondere von einem pharmazeutischen Unternehmen, einem Hersteller von Medizinprodukten oder einem industriellen Interessenverband?

### **Frage 6: Aktien, Geschäftsanteile**

Besitzen Sie Aktien, Optionsscheine oder sonstige Geschäftsanteile eines Unternehmens oder einer anderweitigen Institution, insbesondere von einem pharmazeutischen Unternehmen oder einem Hersteller von Medizinprodukten? Besitzen Sie Anteile eines „Branchenfonds“, der auf pharmazeutische Unternehmen oder Hersteller von Medizinprodukten ausgerichtet ist?

## **B-7.2 Wortprotokoll der Anhörung zum Stellungnahmeverfahren**

Das Wortprotokoll der Anhörung am 14. Dezember 2023 ist in Kapitel C-2.4 abgebildet.

### **B-7.3 Auswertung der mündlichen Stellungnahmen**

Die mündlichen Stellungnahmen enthielten keine neuen Hinweise oder Vorschläge, die nicht bereits Gegenstand der schriftlichen Stellungnahmen waren. Somit ergab sich aus den mündlichen Stellungnahmen für den Beschlussentwurf kein Änderungsbedarf.

### **B-8 Würdigung der Stellungnahmen**

Die Würdigung der Stellungnahmen ist in den Tragenden Gründen (siehe Kapitel C-2.4) abgebildet.

## **C Anlagen**

### **Hinweis:**

Die nachfolgend aufgeführten Anlagen des Kapitel C werden aktuell in dem separaten Sammel-pdf „ZD-Anlagen Kapitel C“ geführt.

### **C-1 Anhang**

**C-1.1 Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Mitgliedern der Gendiagnostik-Kommission**

**C-1.2 Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Vertretungen der Labore und spezialisierten Einrichtungen**

**C-1.3 Wortprotokoll zur Expertenanhörung mit Vertreterinnen der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening zu Kriterien der Qualitätssicherung**

**C-1.4 Stellungnahme der Abt. Fachberatung Medizin: Einsatz von 2nd-tier Laborverfahren zur Beratung zum Anpassungsbedarf des Neugeborenen-Screenings**

### **C-2 Unterlagen des Stellungnahmeverfahrens**

**C-2.1 Beschlussentwurf (BE) über eine Änderung der Kinder-Richtlinie: Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening**

**C-2.2 Tragende Gründe (TG) zum BE über eine Änderung der Kinder-Richtlinie**

**C-2.3 Schriftliche Stellungnahmen**

**C-2.4 Wortprotokoll zum Stellungnahmeverfahren**

**C-3 Abbildung der Beschlussunterlagen einer nicht vom Plenum angenommenen Position oder deren Beschreibung (*wird nach Beschlussfassung eingefügt*)**

**C-4 Beschluss (*wird nach BAnz-VÖ eingefügt*)**

**C-5 Tragende Gründe (*wird nach Nichtbeanstandung eingefügt*)**

**C-6 BMG-Prüfung (*wird nach BMG-Prüfung eingefügt*)**