

**Vorlage  
für die Sitzung  
der staatlichen Deputation für Gesundheit und Verbraucherschutz  
am 07.12.2016**

## **Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose**

### **A. Problem**

Die FDP hat die Senatorin für Wissenschaft, Gesundheit und Verbraucherschutz (SWG) um einen Sachstand zum Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose gebeten und dabei folgende Fragen formuliert:

1. Inwiefern und seit wann kommen die neu gefasste Kinder-Richtlinie und der Beschluss zur Früherkennungsuntersuchung auf Mukoviszidose zur Anwendung?
2. Wie ist die Gleichbehandlung ambulant versorger Neugeborener sichergestellt?
3. Seit wann liegen alle Dokumente und Materialien, wie bspw. das gelbe Vorsorgeheft, Informationsblätter und/oder Einverständniserklärungen, in aktualisierter Form vor?
4. Kommt zusätzliches qualifiziertes Personal zum Einsatz und haben entsprechende Schulungen stattgefunden?

### **B. Lösung**

#### Vorbemerkungen:

Bei einer Mukoviszidose (Synonym: „Cystische Fibrose – C.F.“) entstehen in Folge eines genetischen Proteindefektes zähflüssige Sekrete, die insbesondere in der Lunge, in der Leber und in der Bauchspeicheldrüse zu schweren Funktionsstörungen führen können. Ist die Funktion der Bauchspeicheldrüse eingeschränkt, sind die Kinder oft untergewichtig und wachsen schlecht. Bei schweren Verläufen kann, infolge von wiederholten schweren Lungenentzündungen, die Lungenfunktion erheblich beeinträchtigt werden. Die Mukoviszidose galt vormals als schicksalhafte Kinderkrankheit mit stets letalem Ausgang in jungen Jahren.

Eine Heilung der Mukoviszidose ist derzeit nicht möglich. Die verschiedenen Therapieansätze verfolgen das Ziel, die Krankheitszeichen zu vermindern und auf diese Weise die Lebensqualität und Lebenserwartung der betroffenen Kinder zu verbessern. Die Behandlung der Mukoviszidose besteht aus Inhalationen und Physiotherapie mit speziellen Lagerungstechniken, einer besonders kalorienreichen Ernährung und Medikamenten u.a. zur Schleimlösung. Oftmals ist wegen immer wiederkehrender Infektionen der Lunge eine differenzierte Behandlung mit Antibiotika erforderlich und vielfach lebensrettend. Durch die kontinuierliche Verbesserung der therapeutischen Ansätze erreicht die Mehrzahl der Erkrankten zwischenzeitlich das Erwachsenenalter.

Das neue Screening auf Mukoviszidose erfolgt in der Regel zum selben Zeitpunkt und aus derselben Blutprobe wie das bereits langjährig etablierte erweiterte Neugeborenen-Screening innerhalb der ersten vier Lebenswochen des Kindes. Entsprechend den Vorgaben des Gendiag-

nostikgesetzes ist Voraussetzung, dass die Sorgeberechtigten zuvor umfassend über die Untersuchung aufgeklärt werden und ausdrücklich ihre Einwilligung erteilen. Weitere Regelungen des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) zu diesem Screening-Angebot betreffen Details zur dreistufig angelegten Blutuntersuchung: Ist der erste biochemische Test positiv, erfolgt aus der gleichen Probe der nächstfolgende Test. Ist auch dieser positiv, wird eine DNA-Mutationsanalyse durchgeführt. Weitere Vorgaben betreffen die Probenentnahme, Befundübermittlung, Dokumentation, Qualitätssicherung und die Evaluation.

Nach Angaben des zuständigen G-BA ermöglicht das Screening von Neugeborenen auf Mukoviszidose somit eine deutlich frühere Diagnose der seltenen Erkrankung und damit auch eine früher einsetzende Therapie. Derzeit wird – da die Symptome nicht unmittelbar nach der Geburt auftreten und zudem in ihrer Ausprägung sehr stark variieren – durchschnittlich erst in der 40. Lebenswoche festgestellt, dass Kinder von Mukoviszidose betroffen sind. Die körperliche Entwicklung und die Lebensqualität des Kindes können dann aber schon deutlich beeinträchtigt sein.

Vorrangig von dem Screening betroffen bzw. dafür zuständig sind

- Ärztinnen und Ärzte der Kliniken für Kinder- und Jugendmedizin sowie in der Geburtshilfe
- Niedergelassene Ärztinnen und Ärzte der Kinder- und Jugendmedizin
- Niedergelassene Ärztinnen und Ärzte der Gynäkologie und Geburtshilfe
- Niedergelassene Hebammen und Entbindungspfleger.

Seit dem 01. September 2016 gilt die neu gefasste Kinder-Richtlinie. Damit besteht ein Rechtsanspruch auf ein Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose, das an bereits bestehende Untersuchungen für Neugeborene auf andere Stoffwechselerkrankungen gekoppelt wird. Die vollständige Anwendung erfordert Zeit, wird derzeit von den zuständigen Fachleuten vorbereitet und ist eine Angelegenheit der Selbstverwaltung. Die Senatorin für Wissenschaft, Gesundheit und Verbraucherschutz hat lediglich eine moderierende Funktion.

Antworten zu den einzelnen Fragen der Fraktion der FDP:

1. **Inwiefern und seit wann kommen die neu gefasste Kinder-Richtlinie und der Beschluss zur Früherkennungsuntersuchung auf Mukoviszidose zur Anwendung?**
2. **Wie ist die Gleichbehandlung ambulant versorger Neugeborener sichergestellt?**
3. **Seit wann liegen alle Dokumente und Materialien, wie bspw. das gelbe Vorsorgeheft, Informationsblätter und/oder Einverständniserklärungen, in aktualisierter Form vor?**
4. **Kommt zusätzliches qualifiziertes Personal zum Einsatz und haben entsprechende Schulungen stattgefunden?**

Antworten zu den Fragen 1 und 2:

Nach Angaben des Landesverbandes der Kinder- und Jugendärzte wird seit dem 01.09.2016 bei den in den *Kliniken* geborenen Kindern das Screening auf Mukoviszidose durchgeführt. Für den stationären Bereich ist auch die Finanzierung geregelt.

Im *ambulanten/vertragsärztlichen* Bereich sind die Leistungen der neuen Kinderrichtlinien noch nicht abschließend bewertet – das betrifft neben dem Mukoviszidose-Screening auch die neu geregelten Kindervorsorgeuntersuchungen U1 bis U9. Daher haben Patienten bislang keinen Anspruch auf die Erbringung der Leistungen. Das Mukoviszidose-Screening kann somit im ambulanten Bereich derzeit nur als Selbstzahlerleistung erbracht werden. Spätestens 6 Monate nach der Verabschiedung der Kinderrichtlinien durch den G-BA muss eine Bewertung vorliegen (somit bis 01.03.2017). Die Gleichbehandlung ambulant versorger Neugeborener ist in Bezug auf das Mukoviszidose-Screening somit derzeit noch nicht gegeben, ist aber verbindlich vorgesehen.

### Antworten zu den Fragen 3 und 4:

Um die neue Richtlinie zur vollständigen Anwendung bringen zu können sind zahlreiche Absprachen erforderlich und werden derzeit vorbereitet. Dabei sind die Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes zu beachten, wonach vor dem Screening eine ärztliche Aufklärung zu erfolgen hat.

Mittlerweile liegen die neuen gelben Vorsorgehefte in allen Geburtskliniken und bei der Kassenärztlichen Vereinigung vor. Spätestens mit Wirksamwerden der Kinderrichtlinien im ambulanten Bereich (nach einer Bewertung im Einheitlichen Bewertungsmaßstab - EBM) sollen die alten gegen neue Vorsorgehefte ausgetauscht werden. Dies geschieht in der Regel bereits jetzt in den Kinderarztpraxen, auch wenn die Vorsorgen noch nach den "alten" Kinderrichtlinien erbracht werden. Aktuelle Informationsblätter und Einverständniserklärungen für das Mukoviszidosescreening können von den Screeninglaboren bezogen bzw. von deren Internetseiten herunter geladen werden. Die niedergelassenen Hebammen wurden von den für sie zuständigen Laboren mit Einverständniserklärungen im Laufe des Septembers 2016 bereits ausgestattet und sind gehalten, eine ärztliche Aufklärung durchführen zu lassen.

Es kommt kein zusätzliches Personal zum Einsatz. Die Prozedur der Blutentnahme für das Mukoviszidosescreening erfolgt in gleicher Form wie in dem bereits etablierten Neugeborenen-screening. Ein vermehrter Aufwand entsteht bei der vorgeschriebenen vorherigen ärztlichen Beratung. Die Kinder- und Jugendärzte haben bereits Informationen von der CF- (Mukoviszidose-) Ambulanz der GeNo erhalten, auch werden im Rahmen von Berufsverbandstreffen Schulungen der Kinder- und Jugendärzte durchgeführt. Kenntnisse über die Erkrankung können bei natürlich vorausgesetzt werden, doch das abgestufte Screeningverfahren (s.o.) bedarf der Erläuterung.

### **C. Alternativen**

Keine.

### **D. Finanzielle / Personalwirtschaftliche Auswirkungen / Gender Prüfung**

Es ergeben sich keine finanziellen und / oder personalwirtschaftlichen Auswirkungen. Bei der Genderprüfung ergeben sich keine Besonderheiten.

### **E. Beteiligung / Abstimmung**

Nicht erforderlich.

### **F. Beschlussvorschlag**

Die staatliche Deputation für Gesundheit und Verbraucherschutz nimmt den Sachstandsbericht der Senatorin die Wissenschaft, Gesundheit und Verbraucherschutz zur Kenntnis.