

**Vorlage
für die Sitzung
der staatlichen Deputation für Gesundheit und Verbraucherschutz
am 30.10.2018**

Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose

A. Problem

Die staatliche Deputation für Gesundheit und Verbraucherschutz hat sich am 07.12.2016 mit der Thematik befasst und nach Diskussion um einen Folgebericht gebeten.

B. Lösung

Bei einer Mukoviszidose (Synonym: „Cystische Fibrose – C.F.“) entstehen in Folge eines genetischen Proteinfektes 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 im Wachstum gehemmt. 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 seit 2016 mögliche 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 Gendiagnostikgesetzes 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.

Das Screening von Neugeborenen auf Mukoviszidose ermöglicht somit eine deutlich frühere Diagnose der seltenen Erkrankung und damit auch eine früher einsetzende Therapie. Vormals wurde die Erkrankung – da die Symptome nicht unmittelbar nach der Geburt auftreten und zudem in ihrer Ausprägung sehr stark variieren – durchschnittlich erst in der 40. Lebenswoche

festgestellt. Die körperliche Entwicklung und die Lebensqualität des Kindes können dann aber schon deutlich beeinträchtigt sein.

Seit dem 01. September 2016 gilt die neu gefasste Kinder-Richtlinie. Damit besteht ein Rechtsanspruch auf ein Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose, das optimal an bereits bestehende Untersuchungen für Neugeborene auf andere Stoffwechselerkrankungen gekoppelt wird.

In 2016 wurden den Deputierten auf Nachfragen der FDP Informationen zur Umsetzung des Screenings übermittelt. Die vollständige Anwendung ist eine Angelegenheit der Selbstverwaltung und erforderte zu Beginn eine Reihe von Absprachen und somit etwas Zeit. Sie wurde zwischenzeitlich von den zuständigen Fachleuten umgesetzt. Die Senatorin für Wissenschaft, Gesundheit und Verbraucherschutz hat eine moderierende Funktion.

Inzwischen hat sich das Screening sowohl im stationären wie auch im ambulanten pädiatrischen Bereich vollständig etabliert. Auch die in 2016 noch offenen Details der Abrechnung mit den Krankenkassen wurden vom Gemeinsamen Bundesausschuss (GBA) geklärt. Die Blutproben werden in der Regel - wie angestrebt - gleichzeitig im Rahmen des üblichen Neugeborenen-Stoffwechselscreenings abgenommen. Das Verfahren wird auch von den Sorgeberechtigten gut angenommen.

Bei ambulanten Geburten erfolgt die Aufklärung und Beratung nach den Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes entweder vorher beim Kinderarzt oder in der geburtshilflichen Abteilung. So kann die ambulant betreuende Hebamme zeitgerecht das gesamte Screening in die Wege leiten und eine zweite zusätzliche Blutentnahme wird in der Regel vermieden. In der Praxis hat sich auch etabliert, dass freiberufliche Hebammen die Eltern ermutigen, die Beratung bereits vor der Geburt durch eine Ärztin/einen Arzt einzuholen, zumeist aus dem Fachgebiet der Kinder- und Jugendmedizin.

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 für Wissenschaft, Gesundheit und Verbraucherschutz zur Kenntnis.