

16.12.10

Unterrichtung

durch die Bundesregierung

Bericht der Bundesregierung zu dem Beschluss des Bundesrates zum Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz - GenDG)

Bundesministerium
für Gesundheit

Bonn, 16. Dezember 2010

An die
Präsidentin des Bundesrates
Frau Ministerpräsidentin
Hannelore Kraft

Sehr geehrte Frau Präsidentin,

hiermit übersende ich den Bericht der Bundesregierung zum Beschluss des Bundesrates vom 15.05.2009 (Drs. 374/09 (Beschluss), in dem die Bundesregierung gebeten wird, auf der Grundlage der Erfahrungen der beteiligten Stellen bis Ende 2010 einen Bericht vorzulegen, in dem insbesondere dargelegt wird, welche Folgen die durch das Gendiagnostikgesetz geänderte Rechtslage auf die Durchführung des Neugeborenen Screenings für Hebammen, Kinderärzte und Fachärzte für Humangenetik in der Praxis hat und ob sich die Beteiligung von Neugeborenen am Screening durch die geänderte Rechtslage verändert hat.

Mit freundlichen Grüßen

Stefan Kapfere

siehe Drucksache 374/09 (Beschluss)

Bericht der Bundesregierung an den Bundesrat zum Neugeborenencreening

Inhaltsverzeichnis

1. Berichtsauftrag
2. Das Neugeborenencreening in Deutschland
3. Das Gendiagnostikgesetz (GenDG): relevante Regelungen
4. Erfahrungen zur Durchführung des Neugeborenencreenings
5. Zusammenfassung

1. Berichtsauftrag

Der Bundesrat hat anlässlich seiner 858. Sitzung am 15. Mai 2009 zu dem vom Deutschen Bundestag am 24. April 2009 verabschiedeten Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz - GenDG) in einer Entschließung bedauert, dass seine Empfehlung zur Aufnahme von Regelungen im Rahmen der Durchführung des Neugeborenencreenings (vgl. BR-Drucksache 633/08 (Beschluss), Ziffer 11) im vorliegenden Gesetzesbeschluss keine Berücksichtigung gefunden hat. Die Bundesregierung wurde daher gebeten, auf Grundlage der Erfahrungen der beteiligten Stellen bis Ende 2010 einen Bericht vorzulegen, in dem insbesondere dargelegt wird, welche Folgen die geänderte Rechtslage auf die Durchführung des Neugeborenencreenings für Hebammen, Kinderärzte und Fachärzte für Humangenetik in der Praxis hat und ob sich die Beteiligung von Neugeborenen am Screening durch die geänderte Rechtslage geändert hat. In seiner Begründung führt der Bundesrat dazu aus:

„Das Neugeborenencreening soll der Früherkennung von bestimmten angeborenen Stoffwechselerkrankungen und endokrinen Störungen bei Neugeborenen dienen, die die körperliche und geistige Entwicklung der Kinder in erheblichem Maße beeinträchtigen. Durch das Screening soll bei Vorliegen eines positiven Befundes eine unverzügliche Therapieeinleitung mit dem Ziel ermöglicht werden, körperliche und geistige Fehlentwicklung der Kinder zu verhindern oder zu lindern. Hebammen und Entbindungspfleger sind berechtigt, u. a. die Gebärenden in eigener Verantwortung zu betreuen und die Normalgeburt zu leiten. Ärztinnen und Ärzte sind somit nicht zwingend bei einer Geburt anwesend. Zu den Tätigkeiten einer Hebamme oder eines Entbindungspflegers zählen auch, Neugeborene im erforderlichen Umfang zu untersuchen und zu überwachen (§§ 4 und 5 HebG). Landesrechtliche Regelungen über die Berufspflichten der Hebammen und Entbindungspfleger bestimmen, dass auch Prophylaxemaßnahmen und Blutentnahmen für Screeninguntersuchungen zu ihren Aufgaben gehören. Nach den Kinder-Richtlinien liegt die Verantwortung für die Durchführung des Screenings ebenfalls nicht ausschließlich bei einem Arzt oder einer Ärztin, sondern "bei dem

Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat" (Anlage 2, § 7 Absatz 1 Satz 1); dieser Leistungserbringer bzw. diese Person kann also auch eine Hebamme oder ein Entbindungspfleger sein. Da auch Hebammen und Entbindungspfleger für die Durchführung des Neugeborenencreenings mit Ausnahme der genetischen Analyse und der genetischen Beratung verantwortlich sind, werden zur Zeit nahezu alle Neugeborenen vom Screening erfasst. Durch den im Gesetzesbeschluss vorgesehenen Arztvorbehalt würde die hohe Screeningrate ohne Not gesenkt, da Eltern darauf verzichten werden, bei ihrem Neugeborenen am dritten Lebenstag das Neugeborenencreening durchführen zu lassen, wenn sie hierfür aktiv eine Ärztin oder einen Arzt aufsuchen müssen. Damit würde aber das gesundheitspolitische Ziel einer vollständigen und frühzeitigen Erkennung als auch einer frühzeitigen Therapie aller Neugeborenen nicht erreicht.“

2. Das Neugeborenencreening in Deutschland

Das Neugeborenencreening wird in Deutschland seit Ende der 1960er Jahre zur Früherkennung angeborener Krankheiten durchgeführt. Nach zunächst nur wenigen Zielkrankheiten wurde das Neugeborenencreening 2005 durch Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses (GBA) auf insgesamt 12 Zielkrankheiten erweitert (vgl. Beschluss über eine Änderung der Richtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres (Kinder-Richtlinien) zur Einführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings vom 21. Dezember 2004; Dt. Ärzteblatt 2005, 102: A1158-63). Diese Krankheiten gelten gemäß EU-Definition als selten, da nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in der EU von diesen Erkrankungen betroffen sind, und sie sind bis auf eine (Hypothyreose) genetisch bedingt.

Tabelle: Häufigkeit der im Screening untersuchten Krankheiten

Krankheiten	Häufigkeit
Hypothyreose, kongenitale	29 : 100 000
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	10 : 100 000
Biotinidasemangel	1 : 60.089 *
Galaktosämie	6,6 : 100 000
Phenylketonurie (PKU)	4 : 100 000
Ahornsirupkrankheit (MSUD)	15,6 : 100 000
Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (MCAD)-Mangel	15 : 100 000
Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase (LCHAD)-Mangel	1 : 100 000
Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase (VLCAD)-Mangel	2 : 100 000 **
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase I (CPTI)-Mangel	nicht bekannt (25 Fälle in der Literatur)

	beschrieben)
Carnitin-Palmitoyl-CoA-Transferase II (CPTII)-Mangel	nicht bekannt (>300 Fälle in der Literatur beschrieben)
Carnitin-Acylcarnitin-Translocase (CACT)-Mangel	nicht bekannt (30 Fälle in der Literatur beschrieben)
Glutaracidurie Typ I (GA I)	0,4 : 100 000
Isovalerialacidämie (IVA)	1 : 100 000

Referenzquelle (außer *, **):

Orphanet: an online database of rare diseases and orphan drugs. Copyright, INSERM 1997.
Verfügbar unter <http://www.orpha.net>, 15.11.2010

* J Inherit Metab Dis. 1991;14(6):923-7. Worldwide survey of neonatal screening for biotinidase deficiency. Wolf B.

** J Pediatr. 2010 Oct;157(4):668-73. Epub 2010 Jun 12. Tandem mass spectrometry screening for very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency: the value of second-tier enzyme testing. Spiekerkoetter U, Haussmann U, Mueller M, ter Veld F, Stehn M, Santer R, Lukacs Z.

Die Auswahl der in der Kinder-Richtlinie berücksichtigten Zielkrankheiten erfolgte danach, dass die Stoffwechselerkrankungen im Neugeborenenalter ohne Screening unerkannt oftmals zu irreversiblen geistigen und körperlichen Schäden führen können und mit dem Screening eine rechtzeitige und wirksame Behandlung eingeleitet werden kann. Als neue Untersuchungsmethode wurde die Tandemmassenspektrometrie (TMS) eingeführt, mit der ein gleichzeitiges Screening auf diverse Krankheiten möglich ist. Während die Kinder-Richtlinie die Krankheiten begrenzt, lässt das hessische Screeningprogramm im Rahmen des hessischen Gesetzes zur Verbesserung des Gesundheitsschutzes für Kinder die Möglichkeit zu, weitere Zielkrankheiten in das Screening aufzunehmen.

Die Kinder-Richtlinie des GBA regelt die Durchführung des erweiterten Neugeborenen Screenings im Detail, wobei die Durchführungsverantwortung für das Screening an den Leistungserbringer gebunden ist, der die Geburt verantwortlich geleitet hat. In über 90% der Geburten sind dies Krankenhäuser, bei ambulanten Geburten niedergelassene Ärztinnen und Ärzte sowie Hebammen und Entbindungspfleger. Die Blutentnahme soll nicht vor der 36. und nicht nach der 72. Lebensstunde erfolgen, im Rahmen der U2-Untersuchung (3.-10. Lebensstag) muss sich die Ärztin bzw. der Arzt vergewissern, dass das Screening ordnungsgemäß durchgeführt wurde und es ggf. selbst durchführen. Für die Untersuchung ausreichend ist auf eine Filterpapierkarte getropftes Blut aus der Ferse des Neugeborenen. Damit bei einem auffälligen Befund eine sofortige Unterrichtung der Eltern erfolgen kann, wird auf dieser Filterpapierkarte neben den personenbezogenen Daten auch die Telefonnummer der Eltern notiert. Die Kinder-Richtlinie regelt ferner, wie auffällige Befunde abgeklärt werden und beinhaltet als Anlage ein Elterninformationsblatt.

Zur qualitätsgesicherten Durchführung der Analysen sieht die Kinder-Richtlinie eine Akkreditierung nach ISO 15189 für die durchführenden Laboratorien vor. In Deutschland wird das Screening in 11 Zentren durchgeführt, die gemeinsam mit der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e.V. (DGNS) jährliche nationale Screeningreports erstellen. Mit Stand vom 1.8.2010 ist die statistische Aufarbeitung der Screeningdaten aus dem Jahr 2008 veröffentlicht (vgl. Nationaler Screeningreport 2008 der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e.V. (DGNS); <http://www.screening-dgns.de/screeningregister-2e.htm> (Zugriff am 8.11.2010)). Danach lag die Screeningrate bei 682.514 geborenen Kindern und 689.262 untersuchten Proben im Erstscreening bei 101%. Insgesamt wurden 495 Kinder mit einer der 12 Zielkrankheiten entdeckt, was einer Häufigkeit von 1:1.379 entspricht. Trotz der Screeningrate von über 100% kann der Report keine sichere Aussage über die Teilnahmerate am Screening machen, da ein personenbezogener Datenabgleich auf Bevölkerungsebene außer in Bayern nicht möglich ist. Die Ursache dafür, dass mehr Proben als Neugeborene untersucht wurden, wird damit erklärt, dass mitunter Wiederholungsuntersuchungen in einem anderen Labor durchgeführt werden als dem des Erstscreenings.

Auch Aussagen zur Ablehnung des Screenings können auf der Grundlage des Nationalen Screeningreports nur eingeschränkt gemacht werden. Aus den Erfahrungen eines Modellprojektes zur Neuordnung des Neugeborenen-Screening in Bayern wird mit einer Ablehnung des Screenings in ca. 0,1% der Fälle (ca. 680 Kinder) gerechnet. Für den Nationalen Screeningreport 2008 wurden jedoch nur 104 verweigerte Screeninguntersuchungen gemeldet.

Laut Kinder-Richtlinie soll die Blutprobe zwischen der 36. und 72. Lebensstunde abgenommen werden. Dazu führt der Screeningreport aus, dass in 83,52% der Fälle mit Angaben zur Abnahmezeit die Blutentnahme in diesem Zeitraum erfolgte, in 14,84% (6,34-32,02%) erst nach der 72. Lebensstunde, in 1,65% (1,15-3,18%) vor der 36. Lebensstunde. Von den betroffenen Kindern (495) waren ca. 10% bei der Blutentnahme für das Screening bereits älter als 72 Lebensstunden. Die Zeitdauer zwischen Blutentnahme und Übermittlung eines auffälligen Befundes soll gemäß Kinder-Richtlinie 72 Stunden nicht überschreiten. In ca. 19,86% (3,06-35,18%) der Fälle mit Angaben zu den Versandzeiten ging – laut Screeningreport – die Probe jedoch erst nach einem Zeitraum von mehr als 72 Stunden nach der Blutentnahme im Labor ein, in weiteren 23,13% (9,28-29,27%) der Fälle in dem Zeitraum zwischen 48 und 72 Stunden. Die Zeitspanne zwischen Probeneingang und Befundausgang lag bei ca. 99% der Proben unter 72 Stunden. Die erste Befundmitteilung erfolgt in der Regel per Telefon und Fax. In vielen Bereichen stellt der Nationale Screeningreport 2008 eine Verbesserung der Prozessqualität fest.

3. Das Gendiagnostikgesetz (GenDG): relevante Regelungen

Das Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) regelt genetische Untersuchungen und im Rahmen genetischer Untersuchungen durchgeführte genetische Analysen. Ziel des Gesetzes ist es, die mit der Untersuchung menschlicher genetischer Eigenschaften verbundenen möglichen Gefahren von genetischer Diskriminierung zu verhindern und gleichzeitig die Chancen des Einsatzes genetischer Untersuchungen für den einzelnen Menschen zu wahren. Das der Früherkennung von angeborenen Stoffwechseldefekten und endokrinen Störungen bei Neugeborenen dienende Neugeborenencreening erfolgt mittels Tandemmassenspektrometrie sowie konventionellen Laboruntersuchungsverfahren. Die Gesetzesbegründung zu § 3 Nummer 2 Buchstabe c führt zu den genetischen Analysen der Produkte der Nukleinsäuren (Genproduktanalysen) aus, dass es sich bei diesen Analysen um Strukturanalysen, Aktivitäts- und funktionelle Proteinuntersuchungen und andere biochemische und proteinchemische Analysen handeln kann, sofern diese geeignet sind, das Vorliegen genetischer Eigenschaften tatsächlich festzustellen. Auch die Tandemmassenspektrometrie, mit der Gen- und Stoffwechselprodukte nachgewiesen werden, gehört zu den Analysen der Genprodukte, so dass die Vorschriften des GenDG für die Durchführung des Neugeborenencreenings in vollem Umfang gelten.

Folglich unterliegt das Neugeborenencreening dem im GenDG verankerten umfassenden Arztvorbehalt (§7), wonach diagnostische genetische Untersuchungen nur durch Ärztinnen und Ärzte und prädiktive genetische Untersuchungen nur durch Fachärztinnen und Fachärzte vorgenommen werden dürfen. Durch den Arztvorbehalt wird sichergestellt, dass genetische Untersuchungen nur durch dazu qualifizierte Personen vorgenommen werden und dass die Untersuchung einschließlich der Aufklärung und ggf. Beratung sowie der Befundmitteilung angemessen und kompetent durchgeführt wird.

Zum Schutz des Grundrechts auf informationelle Selbstbestimmung nach Artikel 2 Absatz 1 in Verbindung mit Artikel 1 Absatz 1 des Grundgesetzes sowie des Grundrechts auf körperliche Unversehrtheit gemäß Artikel 2 Absatz 1 des Grundgesetzes darf eine genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken einschließlich der Gewinnung einer dafür erforderlichen genetischen Probe nur mit Einwilligung der betroffenen Person beziehungsweise der Sorgeberechtigten vorgenommen werden (§ 8). Diese Einwilligung muss ausdrücklich und schriftlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person erfolgen. Das Schriftformerfordernis dient sowohl dem Betroffenen zum Schutz vor übereilten Entscheidungen als auch der verantwortlichen ärztlichen Person zum Schutz vor Beweisschwierigkeiten. Ein Nachweis der Einwilligung muss auch den Personen und Einrichtungen vorliegen, die im Auftrag der verantwortlichen ärztlichen Person die genetische Analyse vornehmen, damit sichergestellt ist, dass an genetischen Proben keine von der betroffenen Person ungewollten Analysen vorgenommen werden.

Vor Einholung der Einwilligung hat die verantwortliche ärztliche Person die betroffene Person beziehungsweise die Sorgeberechtigten aufzuklären (§ 9). Die Aufklärung vor genetischen Untersuchungen ist notwendige Voraussetzung für die Ausübung des Grundrechts auf informationelle Selbstbestimmung und eine wirksame Einwilligung in die genetische Untersuchung. Nach der Aufklärung ist eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen, wobei die Angemessenheit von der Art und Bedeutung der unter Umständen zu erwartenden Diagnose und den Auswirkungen auf die von der Untersuchung betroffene Person und deren Familie abhängt.

Die Ergebnisse genetischer Untersuchungen dürfen zur Wahrung des Grundrechts auf informationelle Selbstbestimmung grundsätzlich nur der betroffenen Person selbst oder dem Sorgeberechtigten und nur durch die verantwortliche ärztliche Person oder die Ärztin oder den Arzt, die oder der die genetische Beratung durchgeführt hat, mitgeteilt werden (§ 11). Dritten darf das Ergebnis der genetischen Analyse ebenso wie das Ergebnis der genetischen Untersuchung insgesamt nur durch die verantwortliche ärztliche Person und nur mit ausdrücklicher und schriftlich erklärter Einwilligung der betroffenen Person mitgeteilt werden.

4. Erfahrungen zur Durchführung des Neugeborenen Screenings

Auf der Grundlage der Erfahrungen der beteiligten Stellen soll insbesondere dargelegt werden, welche Folgen die geänderte Rechtslage auf die Durchführung des Neugeborenen Screenings für Hebammen, Kinderärzte und Fachärzte für Humangenetik in der Praxis hat, und ob sich die Beteiligung von Neugeborenen am Screening durch die geänderte Rechtslage geändert hat.

Dazu wurden die 16 zuständigen Länderministerien, die für das Neugeborenen Screening in Deutschland akkreditierten Laboratorien sowie die Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV), die Deutsche Krankenhausgesellschaft (DKG), der Berufsverband der Humangenetiker (BVDH), die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH), der Berufsverband der Kinder- und Jugendärzte (BVKJ), die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V. (DGKM), der Deutsche Hebammenverband e.V., der Bund freiberuflicher Hebammen Deutschlands e. V. und die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen Screening e.V. (DGNS) angeschrieben und um Übermittlung Ihrer Erfahrungen im o.g. Sinn seit Inkrafttreten des GenDG am 1.2.2010 gebeten. Dabei sollte auch dargelegt werden, ob und ggf. welche belegbaren Auswirkungen das Gendiagnostikgesetz auf die Beteiligung von Neugeborenen am Screening hat.

In den **Ländern** sind die organisatorischen Maßnahmen zur Umsetzung des GenDG getroffen worden. Aufgrund des erst kurzen Zeitraumes der Geltung des Gesetzes konnte kein Land konkrete Aussagen zur Auswirkung des Gesetzes auf die Beteiligungsquote am

Neugeborenenenscreening machen. Die meisten Länder kritisieren, dass durch das Gesetz der organisatorische und administrative Aufwand erhöht werde. Ebenso wird von vielen Ländern berichtet, dass der umfassende Arztvorbehalt im Zusammenhang mit Hausgeburten und ambulanten Entbindungen zu Problemen führe und insgesamt ein Rückgang der Einsendungen durch Hebammen zu verzeichnen sei. Auch die Regelung, wonach dem Labor ein Nachweis der Einwilligung vorliegen müsse, sei problematisch; häufig seien dazu Nachforschungen erforderlich, die die Durchführung des Screenings verzögern und damit auch letztlich zu einer möglichen Gefährdung des Neugeborenen führen können. Entsprechendes gelte auch hinsichtlich des in § 11 GenDG vorgeschriebenen Mitteilungsweges, der eine direkte Benachrichtigung der Eltern bei auffälligen Befunden nicht erlaube und damit die rechtzeitige Information der Eltern verhindere. Um diesen Problemen entgegen zu wirken kann nach dem sogenannten Berliner Konzept der Leiter des Screeninglaboratoriums als Kinderarzt auch gleichzeitig verantwortlicher Arzt im Sinne des GenDG sein, sofern kein anderer Arzt eingebunden ist.

Auch die **Screeningzentren** konnten aufgrund des kurzen Zeitraumes der Geltung des Gesetzes keine konkreten Aussagen zur Auswirkung des Gesetzes auf die Beteiligungsquote am Neugeborenenenscreening machen, da belastbare Daten insoweit nicht vorliegen würden.

Folgende Probleme werden gesehen:

- Der umfassende Arztvorbehalt führe im Zusammenhang mit Hausgeburten und ambulanten Entbindungen zu Problemen, da klare Kommunikationsstrukturen zwischen Ärzten und Hebammen fehlen oder Hebammen keinen Arzt finden würden, mit dem sie kooperieren; insgesamt werde ein Rückgang der Einsendungen durch Hebammen gemeldet bzw. Einsendungen durch Hebammen ohne ärztlichen Auftrag, der auch nicht in allen Fällen nachgereicht werde.
- Der vorgeschriebene Einwilligungsnachweis liege den Laboren häufig nicht vor, entsprechende Nachforschungen seien aufwändig und führten zu Verzögerungen; konkrete Gefährdungen seien bislang nicht entstanden, da Labore zum Teil auch ohne Einwilligungsnachweis untersuchen.
- Die Anzahl der Screeningverweigerungen sei gestiegen.
- Die Befundmitteilung bei auffälligem Befund an den verantwortlichen Arzt sei im ambulanten Bereich nicht jederzeit möglich. Beispielhaft werden Fälle benannt, in denen dies zu Verzögerungen geführt habe. In dringenden Fällen erfolge eine direkte Kontaktaufnahme mit den Eltern.

Darüber hinaus wird es für erforderlich gehalten, dass Befundmitteilungen auch dann an den Kinderarzt erfolgen dürfen, wenn Einsender und Aufklärer der Geburtshelfer war. Außerdem müsse die Weitergabe einer Befundkopie durch das Screeninglabor – Einverständnis der Eltern und des verantwortlichen Arztes vorausgesetzt – an Weiterbehandelnde und in medizinisch

dringenden Fällen an in Frage kommende spezialisierte Stoffwechselzentren ebenfalls rechtlich zulässig sein einschließlich Beratung und Befundinterpretation durch den Laborarzt.

Die Stellungnahmen der **Verbände** entsprechen im Wesentlichen den Aussagen der Screeningzentren. Hinweise auf eine reduzierte Inanspruchnahme des Screenings liegen nicht vor. Die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e.V. (DGNS) hat die Auswirkungen des GenDG intensiv im Rahmen ihrer Jahrestagung diskutiert. Mit einer Abfrage bei den Laboratorien wurde versucht, die entstehenden Probleme zu quantifizieren. In der Stellungnahme der DGNS werden die Ergebnisse der Diskussionen und der Befragung dargestellt. Danach seien aus Sicht aller im Bereich Neugeborenen-Screening arbeitenden Pädiater und Laborleiter die beiden für die erreichte hohe Effektivität des Screenings verantwortlichen Faktoren, Vollständigkeit und kurze Prozesszeiten, durch das Gendiagnostikgesetz (GenDG) erheblich gefährdet. Auf der Basis einer Datenerfassung für die Monate Juli/August 2010 werden zu folgenden Bereichen die Probleme quantifiziert:

Auswirkungen des Arztvorbehaltes (§ 7 GenDG)

- Der Anteil der durch Hebammen eingesandten Proben sinke in nahezu allen Laboratorien signifikant.
- Nach derzeitigem Stand seien jährlich in den Screeninglaboratorien ca. 5.000 Proben von Hebammen ohne ärztlichen Auftrag zu erwarten. Für ca. 45% der Proben werde nach Aufforderung des Laboratoriums der Auftrag nachgereicht, für 55% nicht. Dies könne bei Umsetzung der Regelungen des GenDG dazu führen, dass die Proben von ca. 2.250 Kindern verspätet und von 2.750 Kindern nicht untersucht werden würden. Ausgehend von der Prävalenz der gescreenten Krankheiten würden somit jährlich mindestens 2 Kinder mit einer behandelbaren angeborenen Krankheit verspätet und 2 Kinder gar nicht diagnostiziert werden.

Das Labor darf die Analyse nur dann vornehmen, wenn ihm eine Bestätigung über die Einwilligung vorliegt (§ 8 GenDG)

- Allein in den Monaten Juli und August seien in den Screeninglaboratorien insgesamt 12.150 Screeningproben eingegangen, für die eine schriftliche Einwilligung zwar in der Klinik, nicht jedoch im Screeninglabor vorgelegen habe. Dieser Anteil entspreche 11% aller Proben. Damit sei jährlich mit mehr als 75.000 Proben (11%) zu rechnen, die nur mit Verzögerung (nachdem die Einwilligung nachgeliefert wurde) oder gar nicht bearbeitet werden dürfen, wenn die Vorgaben des GenDG beachtet würden. Da ca. eins von 1.400 Kindern von einer der Zielkrankheiten betroffen ist, sei - bei Einhaltung der gesetzlichen Regelungen - bei 54 erkrankten Kindern eine verzögerte oder ausbleibende Diagnosestellung zu erwarten.
- Eine Verzögerung der Bearbeitungszeit im Labor zeige sich bereits deutlich bei einem Vergleich mit dem Jahr 2008. Im Jahr 2008 war bei nur 0,96% der Proben der Zeitraum

von Laboreingang bis zur Befundung länger als 72 Stunden, in den Monaten Juli und August 2010 seien es dagegen 3,73% der Proben gewesen.

Mitteilung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen (§ 11 Abs. 2 GenDG)

Das Labor darf nur die verantwortliche ärztliche Person (die die Aufklärung durchgeführt hat) über den Befund informieren und nur diese darf wiederum die Eltern informieren.

- Ca. 18-20% der auffälligen Befunde könne ohne Tracking nicht abgeklärt werden, d.h. die Eltern müssen nach der Befundmitteilung noch ein oder mehrmals aufgefordert werden, den auffälligen Befund kontrollieren zu lassen. Vor In-Kraft-Treten des GenDG konnte das Labor oder Screeningzentrum die Eltern direkt kontaktieren. Dies müsse jetzt jedes Mal vom Labor über den verantwortlichen Arzt (meist Gynäkologe) erfolgen. Dies bedeute häufig beträchtliche Verzögerungen und einen deutlichen Mehraufwand.
- Im Labor würden von den behandelnden Kinderärzten häufig Befunde abgefragt, wenn diese bei der Vorstellung des Kindes zur weiteren Diagnostik nicht verfügbar, aber unbedingt erforderlich und richtungweisend für das weitere Vorgehen seien. Nach den der DGNS vorliegenden Informationen wurden in den zwei Monaten mindestens 2.500 Befundanfragen an die Laboratorien gerichtet. Die Beantwortung dieser Anfragen verstoße gegen das GenDG, denn nur die verantwortliche ärztliche Person dürfe Dritten den Befund mitteilen (mit Einwilligung der Personensorgeberechtigten).

Die DGNS kommt zu dem Schluss, dass derzeit noch nicht beurteilt werden kann, ob und in wie weit die Vollständigkeit des Screenings nach In-Kraft-Treten des GenDG weiterhin gewährleistet werden kann.

5. Zusammenfassung

Die Stellungnahmen weisen darauf hin, dass die geänderte Rechtslage auf die Durchführung des Neugeborenencreenings für Fachärzte für Humangenetik keine Folgen in der Praxis hat, da diese erst bei einem bestätigten positiven Befund nach Durchführung des Screenings einzubinden sind. Kinderärzte sind im Vergleich zu früheren Jahren häufiger in die Durchführung eingebunden; teilweise wird davon berichtet, dass Kinderärzte eine Unterschrift leisten sollen, obwohl ihnen die Kinder gar nicht vorgestellt wurden. Im Bereich der niedergelassenen Ärzte wird von Schwierigkeiten berichtet, weil eine Erreichbarkeit außerhalb der üblichen Praxisöffnungszeiten (Freitagnachmittag, Samstagmorgen) nicht gewährleistet war. Teilweise wurden als Lösungen Formulare für die Beauftragung von Hebammen für die Blutentnahme eingeführt. Der Arztvorbehalt hat insbesondere Folgen für die Tätigkeit von Hebammen und Entbindungspflegern im Zusammenhang mit Hausgeburten und ambulanten Entbindungen, wenn diese eine Geburt ohne ärztliche Beteiligung verantwortlich leiten. Die Einsendungen von Blutproben/Filterpapierkarten durch Hebammen sind deutlich zurückgegangen. In den meisten Fällen ist es zu Kooperationen zwischen Hebammen und Ärzten gekommen; nur in wenigen Fällen erfolgte die Einsendung allein durch die Hebamme

bzw. den Entbindungshelfer. Es gibt Berichte von Hebammen, die keinen Arzt finden, der sie mit der Screeninguntersuchung beauftragt. Der Arztvorbehalt führt darüber hinaus dazu, dass die Kontrolle des Befundrücklaufs nicht mehr durch die Hebamme erfolgt. In einigen Stellungnahmen wird das Erfordernis der schriftlichen Einwilligung der Sorgeberechtigten zur Durchführung des Neugeborenen Screenings ausdrücklich begrüßt. Das bestätigt grundsätzlich das Anliegen des GenDG, durch den Arztvorbehalt eine qualifizierte Aufklärung und gegebenenfalls Beratung sowie Befundmitteilung zu gewährleisten und dadurch das Selbstbestimmungsrecht der betroffenen Personen zu wahren. Zu der Frage, ob sich die Beteiligung von Neugeborenen am Screening durch die geänderte Rechtslage geändert hat, lassen die Stellungnahmen - auch im Hinblick auf den kurzen Zeitraum der Geltung des Gesetzes - keine sichere Aussage zu.

Die eingegangenen Stellungnahmen haben die folgenden wesentlichen Problembereiche bei der Umsetzung des GenDG identifiziert:

1. Ablauf und Zeitfenster von Aufklärung, Einwilligung und Blutentnahme;
2. Erfordernis der schriftlichen Einwilligung, über die auch das Labor Kenntnis haben muss;
3. Direkte Befundmitteilung an die Eltern, wenn eine schnellstmögliche Therapieeinleitung notwendig ist.

Die Frage, wie das Neugeborenen Screening durchgeführt werden soll, liegt derzeit dem Gemeinsamen Bundesausschuss (GBA) zur Beratung vor, da das Neugeborenen Screening Bestandteil der Kinder-Richtlinie des GBA ist. Ob bestimmte Sonderfälle eine generelle Ausnahme im GenDG rechtfertigen oder als Konkretisierungen des GenDG in der Kinder-Richtlinie aufgenommen werden sollen (insbesondere spezifische Regelungen für Sonderfälle, um unmittelbare Gefahren für die Gesundheit des Kindes abwenden zu können), wird das BMG im Rahmen seiner Prüfung der Richtlinie des GBA gemäß § 94 Abs. 1 SGB V entscheiden.