



10. Mitteilung der GEKO

Zur Beschlussfassung des G-BA zur Änderung der Kinder-Richtlinie vom 20.08.2015: Heranziehung von Ergebnissen der DNA-Analysen aus genetischen Reihenuntersuchungen auf Mukoviszidose bei Neugeborenen

I. Zum Hintergrund: Klarstellungsbedarf

Mit einer genetischen Reihenuntersuchung darf nur begonnen werden, wenn die Gendiagnostik-Kommission (GEKO) die Untersuchung in einer schriftlichen Stellungnahme bewertet hat (§ 16 Abs. 2 GenDG). Der G-BA hat für die geplante Einbeziehung des Mukoviszidose-Screenings in die Kinder-Richtlinie des G-BA die gemäß § 16 Abs. 2 GenDG vor Einführung des Screenings erforderliche Stellungnahme der GEKO beantragt.

Nach eingehender Prüfung hat die GEKO im Juni 2015 auf Basis der vom G-BA eingereichten Unterlagen (Beschlusssentwurf Kinder-Richtlinie: Screening auf Mukoviszidose und Tragende Gründe zur Kinder-Richtlinie: Screening auf Mukoviszidose jeweils mit Stand vom 12.05.2015) eine positive Stellungnahme an den G-BA übermittelt.

Der Stellungnahme der GEKO lag ein Entwurf der Kinder-Richtlinie zugrunde, die in § 37 Abs. 2 für den Fall einer abklärungsbedürftigen Konfirmationsdiagnostik auch Angaben zur Heranziehung des Ergebnisses der DNA-Analyse aus dem Screeninglabor durch den, die Konfirmationsdiagnostik durchführenden, Pädiater enthielt. Allerdings wurde der GEKO erst mit Veröffentlichung der G-BA-Kinder-Richtlinie im August 2015 bekannt, dass nach der Endfassung nun eine Heranziehung des Ergebnisses der DNA-Analyse nicht mehr direkt vom Screeninglabor, sondern ausschließlich auf dem Weg über die die Reihenuntersuchung veranlassende und damit für diese genetische Reihenuntersuchung verantwortliche ärztliche Person (i.d.R. der Geburtsklinik) möglich sein soll.

Diese Auffassung hat der G-BA erst nach Vorliegen der Stellungnahme der GEKO entwickelt, so dass sie der GEKO nicht bekannt war. Die GEKO hat sich danach ausgiebig damit befasst und teilt die Auffassung des G-BA aus den nachfolgend genannten Gründen nicht.

II. Zur Möglichkeit der direkten Heranziehung von Ergebnissen der DNA-Analysen der genetischen Reihenuntersuchung für die Konfirmationsdiagnostik

Nach Einschätzung der GEKO ist dieser Umweg bei der Bitte um Übersendung des Ergebnisses der DNA-Analyse – wie auch vice versa bei Erfüllung dieser Bitte durch reale Versendung dieser Ergebnisse – nicht erforderlich und unter Umständen nachteilig.

Auf Basis entsprechender elterlicher Einwilligungen, die im Rahmen der Konfirmationsdiagnostik eingeholt werden, ist es vielmehr möglich, die Ergebnisse der DNA-Analysen direkt beim Screeninglabor, das die Analysen durchgeführt hat, anzufordern. Dies ist auch zweckmäßig, da nur dieses über die Ergebnisse der DNA-Analysen verfügt und sie

deshalb auf schnellstem Wege entsprechend dem Elternwunsch weiterleiten kann. Die verantwortliche ärztliche Person der genetischen Reihenuntersuchung erfährt das Ergebnis der DNA-Analyse im Rahmen der Regelungen der Kinder-Richtlinie zur Mukoviszidose selbst nicht. Die Heranziehung der bereits vorliegenden Ergebnisse der DNA-Analysen stellt die Konfirmationsdiagnostik bei Neugeborenen auf eine breitere Erkenntnisgrundlage und dient so in abklärungsbedürftigen Fällen einer aussagefähigen Konfirmationsdiagnostik.

Die Heranziehung von Vorbefunden oder Analyseergebnissen bei aufeinander folgenden ärztlichen Untersuchungen der gleichen Person aus gleichem Anlass ist bei Vorliegen der Einwilligung der betroffenen Person allgemein üblich und aus Sicht der GEKO auch vorzugswürdig und medizinrechtlich unbedenklich.

Notwendige und hinreichende Basis für die hier ausschließlich im Patienteninteresse liegende direkte Heranziehung bestehender Vorbefunde im Rahmen der Konfirmationsdiagnostik ist die entsprechende Einwilligung der Eltern.

Weitere Informationen

- [Schreiben des Bundesministeriums für Gesundheit vom 22.07.2016 zur Neufassung der Kinder-Richtlinie](#)
- [Beschlussfassung des G-BA vom 20.08.2015 zur Kinder-Richtlinie: Screening auf Mukoviszidose](#)
- [Stellungnahme der GEKO vom 26.06.2015: Genetische Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose bei Neugeborenen](#)

Stand: 17.08.2016