Stellungnahme
der Bundesärztekammer

gemäß § 91 Abs. 5 SGB V

zur Änderung der Richtlinie über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie): Screening auf Sichelzellkrankheit bei Neugeborenen

Berlin, 06.08.2020

Korrespondenzadresse:

Bundesärztekammer
Herbert-Lewin-Platz 1
10623 Berlin

Hintergrund

Die Bundesärztekammer wurde mit Schreiben vom 25.06.2020 durch den Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) aufgefordert, eine Stellungnahme gem. § 91 Abs. 5 SGB V über eine Änderung der Richtlinie über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie) – Screening auf Sichelzellkrankheit bei Neugeborenen - abzugeben.

Ziel des Beschlussentwurfs ist die Aufnahme eines Screenings auf Sichelzellkrankheit bei Neugeborenen in das Erweiterte Neugeborenen-Screening (ENS).

Zur Feststellung der Evidenz hatte der G-BA hierzu auch das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) beauftragt. Im dort resultierenden Abschlussbericht vom 25.07.2019 wird als Fazit befunden, dass ein Neugeborenenscreening auf Sichelzellkrankheit, an das sich weitere Interventionen wie eine Angehörigenschulung und infektionsprophylaktische Maßnahmen anschließen, im Vergleich zu keinem Screening einen Anhaltspunkt für einen Nutzen hinsichtlich der Vermeidung von Todesfällen unter den betroffenen Kindern zeige.

Der G-BA folgt dieser Einschätzung ebenso wie der Darstellung, dass mehrere diagnostische Testverfahren geeignet sind, Neugeborene mit Sichelzellkrankheit im Rahmen des in Deutschland durchgeführten Neugeborenen-Screenings zu identifizieren.

Die Bundesärztekammer nimmt zum Beschlussentwurf wie folgt Stellung:

Die Bundesärztekammer unterstützt im Grundsatz den Beschlussentwurf zur Einführung eines Screenings auf Sichelzellkrankheit bei Neugeborenen im Rahmen des Erweiterten Neugeborenenscreenings.

Die Bundesärztekammer weist jedoch anlässlich dieser Ergänzung erneut darauf hin, dass sie die Einhaltung der Regelungen des Gendiagnostikgesetzes (GenDG), insbesondere des Arztvorbehaltes gemäß § 7 GenDG, nicht zuletzt im Interesse der Versorgungsqualität für unabdingbar hält.

Soweit das Erweiterte Neugeborenen-Screening genetische Reihenuntersuchungen beinhaltet und die Untersuchung daher dem GenDG unterfällt, müssten dessen Voraussetzungen eingehalten werden. Dies gilt auch für die beabsichtigte Aufnahme der Sichelzellenkrankheit in den Katalog der Zielkrankheiten des Erweiterten Neugeborenen-Screenings. Zwar ist das medizinische Interesse erkennbar und nachvollziehbar, so früh wie möglich und auch in Situationen, in denen Ärzte nicht anwesend sind, die Untersuchung vornehmen zu können. Dies darf aber im Interesse der Versorgungsqualität und der Wirksamkeit einer notwendigen informierten Einwilligung nicht dazu führen, dass zwingende gesetzliche Bestimmungen umgangen werden.

Das GenDG sieht für genetische Untersuchungen in mehreren Vorschriften einen Arztvorbehalt vor (insb. § 7 Abs. 1 S. 1 Alt. 1 GenDG, aber auch § 8 Abs. 1 S. 1, § 9 Abs. 1 S. 1 i.V.m. § 3 Nr. 5 GenDG). Ausnahmen davon sind nicht statuiert. Insbesondere ist eine Delegation z. B. der Aufklärung an eine Hebamme oder einen Entbindungspfleger nicht zulässig. Aufklärung und Beratung sollten vielmehr durch entsprechend qualifizierte Ärztinnen und Ärzte erfolgen.

Soweit daher in der Kinder-Richtlinie (insb. in § 16 Abs. 1 S. 2 und Abs. 3) Abweichungen bestimmt werden, sind diese nicht mit höherrangigem Gesetzesrecht vereinbar. Die vorgesehene Rückfragemöglichkeit kann schon aus zeitlichen Gründen eine wirksame

„informierte" Einwilligung vor der Untersuchung nicht zur Folge haben. § 16 Abs. 1 S. 2 Kinder-Richtlinie wäre daher – nach wie vor – zu streichen.

Im Zuge der Anpassung der Kinder-Richtlinie an das GenDG hatte die Bundesärztekammer bereits in ihrer Stellungnahme vom 25.10.2010 auf diese Abweichungen vom GenDG hingewiesen.

Bezüglich der Frage der einzusetzenden Testverfahren unterstützt die Bundesärztekammer die Position der DKG, wonach Tandemmassenspektrometrie, Hochleistungsflüssigkeitschromatographie und Kapillarelektrophorese eingesetzt werden können. Alle drei Verfahren gelten als international etabliert.

Nur bedingt nachvollziehbar ist der exklusive Verzicht (siehe § 18 Abs. 3) auf eine Konfirmationsdiagnostik für positive Screeningproben auf Sichelzellenkrankheit - alle anderen 14 Ziel-krankheiten des Erweiterten Neugeborenen-Screenings sehen eine solche Bestätigung regelhaft vor. Der Verweis in den tragenden Gründen auf die Zuverlässigkeit der Testverfahren trägt nur bedingt, da auch andere Umstände, und sei es die Verwechslung eines Probenröhrchens im Labor, ein Ergebnis beeinflussen können. Die S2k-Leitlinie der Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie und der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (AWMF-Leitlinie 025/016 „Sichelzellkrankheit") beispielsweise äußert sich unmissverständlich dahingehend, dass zur Validierung eines positiven Screeningbefundes eine neue Blutprobe abgenommen werden muss. Für die Konfirmationsdiagnostik kämen dann auch molekulargenetische Untersuchungen in Betracht.

Vor diesem Hintergrund ist erneut zurückzukommen auf die Hinweise zur Beachtung des Gendiagnostikgesetzes. In den tragenden Gründen des vorliegenden Beschlussentwurfs wird im Abschnitt 2.3 zunächst hervorgehoben, dass *„unter dem Begriff 'Sichelzellkrankheit' alle Phänotypen mit Krankheitswert zusammengefasst"* würden, um dann weiter auszuführen, dass *„laut Gendiagnostikgesetz der Identifikation einer heterozygoten Anlagenträgerschaft des untersuchten Kindes als Zufallsbefund – aufgrund der Zweckbestimmung des Screenings – nichts entgegen"* stünde.

Dies ändert aber nichts daran – und genau so wird es auch in der erwähnten Leitlinie „Sichelzellkrankheit" ausgeführt –, dass auch die Untersuchung von Genprodukten, d. h. auch die Durchführung von Hämoglobinanalysen und nicht nur die molekulargenetische Analyse der Globingene, eine genetische Analyse gemäß § 3 Nr. 2 Buchstabe c GenDG und somit eine genetische Untersuchung im Sinne des Gesetzes (§ 3 Nr. 1 GenDG) darstellt.