

# Tragende Gründe

zum Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über  
die Einleitung des Beratungsverfahrens:

Prüfung der Kinder-RL aufgrund aktualisierter Anforderungen  
an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen  
gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz:  
Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-  
Screening

Vom 18. März 2021

## Inhalt

<b>1.</b>	<b>Rechtsgrundlage</b> .....	<b>2</b>
<b>2.</b>	<b>Eckpunkte der Entscheidung</b> .....	<b>2</b>
<b>3.</b>	<b>Bürokratiekostenermittlung</b> .....	<b>2</b>
<b>4.</b>	<b>Verfahrensablauf</b> .....	<b>3</b>
<b>5.</b>	<b>Fazit</b> .....	<b>3</b>

## **1. Rechtsgrundlage**

Die revidierte Fassung der Richtlinie für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostik-Gesetz (GenDG) der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zum Stand: 26.06.2020 ist am 16. Juli 2020 veröffentlicht worden und damit in Kraft getreten. Hinsichtlich dieser Revision bedarf es der Prüfung eines Anpassungsbedarfs der Regelungen zum erweiterten Neugeborenen-Screening und zum Mukoviszidose-Screening im Rahmen der Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie).

## **2. Eckpunkte der Entscheidung**

Im Zuge der Beschlussfassungen zur Änderung der Kinder-RL (Beschluss vom 20. November 2020 zur Einführung eines Screenings auf Sichelzellerkrankung bei Neugeborenen und Beschluss vom 17. Dezember 2020 zur Einführung eines Screenings auf 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie bei Neugeborenen (SMA-Screening)) ist auch die Frage nach der Erforderlichkeit von Anpassungen der Kinder-Richtlinie im Hinblick auf die revidierte Fassung der Richtlinie der GEKO für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 GenDG (GEKO-RL) diskutiert worden. Im Ergebnis wurde vereinbart, dass für eine umfassende Prüfung der revidierten GEKO-RL in Bezug auf einen möglichen Anpassungsbedarf der Kinder-Richtlinie ein eigenes Beratungsverfahren aufgenommen werden soll, welches mit diesem Beschluss offiziell eingeleitet werden soll.

In einem zweiten Teil des Beratungsverfahrens soll ein möglicher Harmonisierungsbedarf in den Regelungen zu den Anforderungen an die Qualifikation der Laborärztin/des Laborarztes (§ 24 Kinder-RL) geprüft werden. Die Frage eines solchen Prüfauftrages war im Zuge der Befassung mit den diesbezüglichen Ergänzungen im Zusammenhang mit dem Beschluss des SMA-Screenings aufgekommen. Man hatte dazu entschieden, dies in einem eigenen Beratungsverfahren weiterzuverfolgen, um eine ansonsten unvermeidliche, verfahrenstechnisch bedingte, Verzögerung der Beschlussfassung zur Einführung des SMA-Screenings zu vermeiden.

## **3. Bürokratiekostenermittlung**

Durch den vorgesehenen Beschluss entstehen keine neuen bzw. geänderten Informationspflichten für Leistungserbringer im Sinne von Anlage II zum 1. Kapitel VerfO und dementsprechend keine Bürokratiekosten.

#### 4.      **Verfahrensablauf**

<b>Datum</b>	<b>Gremium</b>	<b>Beratungsgegenstand/Verfahrensschritt</b>
16.07.2020		Inkrafttreten der revidierten Fassung der Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 GenDG
26.11.2020	UA MB	Austausch zum weiteren Vorgehen
25.02.2021	UA MB	Empfehlung an das Plenum zur Einleitung der Beratungen, Beauftragung AG mit Durchführung Expertenanhörung
18.03.2021	Plenum	Beschluss zur Einleitung des Beratungsverfahrens und Bekanntmachung Beratungsthema

#### 5.      **Fazit**

Das Beratungsverfahren ‚Prüfung der Kinder-RL aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostikgesetz: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening‘ wird eingeleitet.

Berlin, den 18. März 2021

Gemeinsamer Bundesausschuss  
gemäß § 91 SGB V  
Der Vorsitzende

Prof. Hecken