

NEUGEBORENENSREENING AUF MUKOVISZIDOSE – INFORMATIONEN FÜR NIEDERGELASSENE KINDER- UND JUGENDÄRZTE

- **Verantwortung:** Vorgesehen hat der G-BA, dass der Geburtshelfer über das Neugeborenen-Screening aufklärt, das Einverständnis einholt und die Versendung der Trockenblutkarte an das übliche Screeninglabor veranlasst.
- **Nachholen:** Im seltenen Fall, dass die Geburt ohne jegliche direkte oder indirekte Beteiligung einer Ärztin oder eines Arztes erfolgt, zum Beispiel in einem von Hebammen betriebenen Geburtshaus, muss Aufklärung, Einholen des Einverständnisses und Versendung der Trockenblutkarte durch Sie als Kinderärztin oder Kinderarzt innerhalb der ersten 28 Lebenstage nachgeholt werden. Verwenden Sie dazu die übliche Filterpapierkarte für das erweiterte Neugeborenen-Screening.
- **Arztvorbehalt:** Es gilt der so genannte Arztvorbehalt. Das bedeutet, dass nur eine Ärztin oder ein Arzt über das Neugeborenen-Screening für Mukoviszidose aufklären darf.
- **Voraussetzung:** Es ist kein spezieller Kurs erforderlich, um aufzuklären und das Einverständnis einzuholen, auch wenn das neu eingeführte Neugeborenen-Screening für Mukoviszidose eine genetische Untersuchung beinhaltet. Grund ist, dass es sich nicht um „genetische Beratung“ handelt, sondern um eine „Aufklärung zur genetischen Diagnostik“.
- **Dokumentation:** Die Durchführung des Neugeborenen-Screening wird im neuen „Gelben Heft“ dokumentiert.
- **Informationsweg:** Der Einsender der Trockenblutkarte wird persönlich das Ergebnis der Untersuchung erhalten, das sieht das Gen-Diagnostik-Gesetz so vor. Damit liegt in einigen wenigen Fällen die Verantwortung nach G-BA-Beschluss bei dem jeweiligen Kinder- und Jugendarzt, die Eltern zu informieren und ihnen ein geeignetes Mukoviszidose-Zentrum zur Durchführung des Schweißtestes zu nennen. Zwischen Benachrichtigung über das Screening-Ergebnis und Durchführung des Schweißtestes werden die Eltern in großer Sorge sein und wahrscheinlich Sie nach Ihrer Einschätzung fragen. Die wesentlichen Informationen enthält das Informationsblatt des G-BA, das die Eltern bei Durchführung des Testes erhalten.

Eine Kernaussage ist, dass nur etwa eines von fünf im Screening positiv getesteten Kindern tatsächlich von Mukoviszidose betroffen ist.
- **Diagnose-Sicherung:** Der nächste Schritt besteht darin, dass die Eltern das Kind zum Schweißtest vorstellen. Jede/r Kinder- und Jugendarzt/ärztin sollte daher die Eltern möglichst zeitnah mit einer Überweisung bei einem regionalen Zentrum für die Durchführung des Schweißtestes vorstellen – es empfiehlt sich eine Kontaktaufnahme mit dem regionalen Zentrum zur Klärung der Vorgehensweise bei der Anmeldung.
- **Betreuung bei Mukoviszidose:** Sollte sich das positive Ergebnis des Screening bewahrheiten, wird die weitere Betreuung wie bisher erfolgen: Sie werden in der Praxis primäre Anlaufstelle für die Eltern für alle allgemeinpädiatrischen Fragestellungen von Infekten über Impfungen bis Früherkennungsuntersuchungen sein. Für Mukoviszidose-spezifische Fragestellungen ist das Team des zertifizierten Mukoviszidose-Zentrums in Ihrer Nähe zuständig.
- **Offene Fragen:** Die Arbeitsgruppe zur Einführung des Neugeborenen-Screening für CF im Mukoviszidose e.V. veröffentlicht Antworten auf häufig gestellte Fragen an (www.muko.info).

PD Dr. med. Thomas Nüßlein
für das Mukoviszidose-Team

Stand 15. Juni 2016

der Klinik für Kinder- und Jugendmedizin im Gemeinschaftsklinikum Mittelrhein, Standort Koblenz