

Abstract zum Vortrag: „Hintergründe und Limitationen zu Änderungen der Kinder-Richtlinie,“
Von Dr. Sybill Thomas (Referentin Abteilung Methodenbewertung und veranlasste Leistungen
in der Geschäftsstelle des G-BA)

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

Hinsichtlich der Revision der Richtlinie für die Anforderungen an die Durchführung genetischer
Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 Gendiagnostik-Gesetz (GenDG) der
Gendiagnostik-Kommission (GEKO) bedurfte es der Prüfung eines Anpassungsbedarfs der
Regelungen zum erweiterten Neugeborenen-Screening und zum Mukoviszidose-Screening
(Neugeborenen-Screening) im Rahmen der Richtlinie des G-BA über die Früherkennung von
Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie [Kinder-RL]).

Nach Überprüfung der Rechtsgrundlage für die Erhebung von Daten für qualitätssichernde
Zwecke im Rahmen der Struktur- und Prozessqualität für die Erfüllung der Anforderungen der
gegenständlichen GEKO-RL wurden folgende Aspekte in die Beratungen zur Anpassung des
Neugeborenen-Screenings aufgenommen.

- Regelungen zur Sicherstellung der Konfirmationsdiagnostik und Ergebnismitteilung; wie
z. B. (u. a.) durch die Etablierung einer einwilligungsbasierten Datenübermittlung;
- Fachliche Prüfung, ob eine hohe Qualität mit den derzeitigen Regelungen in der Kinder-
RL gewährleistet wird und ob es der Normierung weiterer Qualitätssicherungsvorgaben
bedarf;
- Angemessene Rückfrage- und Informationsmöglichkeit bei einer qualifizierten
ärztlichen Person;
- Umsetzung der Anforderungen an die Evaluation sowie
- Regelung über die Veröffentlichung der Qualitätsberichte der Labore und ggf. Er-
weiterung der Daten im Qualitätsbericht.

Mit dem Beschluss des G-BA vom 21. März 2024 wurden Anpassungen zu den benannten
Aspekten in der Kinder-RL vorgenommen.

Referenz: <https://www.g-ba.de/beschluesse/6514/>