

Mitteilungen

Arzneimittelkommission der deutschen Ärzteschaft

„UAW-News“ – International

Synovitis unter dem Bild eines akuten Karpaltunnelsyndroms durch Alendronsäure

Die AkdÄ möchte Sie im Folgenden über Publikationen und Meldungen aus dem internationalen Raum informieren und hofft, Ihnen damit nützliche Hinweise auch für den Praxisalltag geben zu können.

Alendronsäure (Fosamax®) ist unter anderem zur Therapie der postmenopausalen Osteoporose der Frauen sowie auch der Osteoporose bei Männern zugelassen. Der Wirkstoff kann als 10-mg-Tablette einmal täglich oder als 70-mg-Tablette einmal pro Woche gegeben werden. Es handelt sich um das in Deutschland am häufigsten verordnete Arzneimittel aus der Gruppe der Bisphosphonate mit 65,5 Millionen DDD im Jahr 2003 bei stark steigender Tendenz (1).

Im deutschen Spontanerfassungssystem (gemeinsame Datenbank von BfArM und AkdÄ, Stand: 8. 2. 2005) sind 238 Verdachtsfälle unerwünschter Arzneimittelwirkungen (UAW) nach Gabe von Alendronsäure erfasst. Mit Abstand die meisten Meldungen betreffen gastrointestinale Störungen. Vergleichsweise wenige Berichte (14,7 Prozent) beziehen sich auf das Muskel- und Skelettsystem. Hier wur-

den vor allem Myalgien, Arthralgien und Knochenschmerzen genannt. Zu Osteonekrosen (des Kiefers), auf die die AkdÄ bereits früher im Zusammenhang mit der Anwendung von Bisphosphonaten hingewiesen hat (2), liegen für Alendronsäure bisher nur zwei Verdachtsmeldungen vor.

Britische Autoren (3) berichten über eine 69-jährige Patientin, die wegen einer bestehenden Osteoporose bereits seit vier Jahren mit Etidronsäure behandelt worden war. Man begann nun eine Therapie mit Alendronsäure (70 mg/Woche). Innerhalb von 24 Stunden nach der ersten Dosis entwickelten sich Schmerzen im rechten Handgelenk wie bei einer Synovitis, nach 72 Stunden wurde das Bild eines akuten Karpaltunnelsyndroms deutlich. Die Untersuchung relevanter Laborwerte, wie z. B. CRP, BKS, Harnsäure, und verschiedene immunologische Marker waren und blieben unauffällig. Die Bestimmung der Nervenleitgeschwindigkeit zeigte eine ausgeprägte axonale Läsion des N. medianus. Bei der Dekompressionsoperation fand sich eine sterile Flüssigkeit im Karpaltunnel. Fünf Monate

später wurde ein erneuter Versuch mit Alendronsäure unternommen, diesmal mit der Gabe von 10 mg alle zwei Tage. Nach drei Tagen kam es zu Schmerzen in verschiedenen Gelenken. Wie beim ersten Mal verschwanden die Symptome nach dem Absetzen rasch.

In der Fachinformation wird zwar auf häufig auftretende muskuloskelettale Schmerzen wie Arthralgien hingewiesen, das Auftreten einer Synovitis ist dagegen nicht genannt. Dieses Ereignis verdient jedoch als sehr seltene, aber dennoch mögliche UAW durchaus Aufmerksamkeit.

Bitte teilen Sie der AkdÄ alle beobachteten Nebenwirkungen (auch Verdachtsfälle) mit. Sie können dafür den in regelmäßigen Abständen im Deutschen Ärzteblatt auf der vorletzten Umschlagseite abgedruckten Berichtsbogen verwenden oder diesen aus der AkdÄ-Internetpräsenz www.akdae.de abrufen.

Literatur

- Schwabe U, Paffrath P (Hrsg.): Arzneiverordnungs-Report 2004. Springer-Verlag Berlin Heidelberg New York 2004.
- Arzneimittelkommission der deutschen Ärzteschaft: Osteonekrosen des Kiefers unter Bisphosphonaten. Dtsch Arztebl 2004; 101: A 2203 [Heft 31–32].
- Jones DG, Savage R, Highton J: Synovitis induced by alendronic acid can present as acute carpal tunnel syndrome. Brit Med J 2005; 330: 74.

Arzneimittelkommission der deutschen Ärzteschaft, Herbert-Lewin-Platz 1, 10623 Berlin, Postfach 12 08 64, 10598 Berlin, Telefon: 0 30/40 04 56-5 00, Telefax: 0 30/40 04 56-5 55, E-Mail: info@akdae.de, Internet: www.akdae.de □

Bekanntmachungen

Beschluss

über eine Änderung der Richtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres (Kinder-Richtlinien) zur Einführung des erweiterten Neugeborenen-Screenings

vom 21. Dezember 2004

Der Gemeinsame Bundesausschuss hat in seiner Sitzung vom 21. Dezember 2004 den folgenden Beschluss gefasst:

I. Die Richtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des

6. Lebensjahres (Kinder-Richtlinien) in der Fassung vom 26. April 1976 (Beilage Nr. 28 zum BAnz vom 11. November 1976), zuletzt geändert am 10. Dezember 1999 (BAnz 2000 S. 4603), werden wie folgt geändert:

1. In Abschnitt A „Allgemeines“ wird in Nr. 3 am Ende des letzten Satzes der

Satz eingefügt: „Neugeborene haben zusätzlich Anspruch auf ein erweitertes Neugeborenen-Screening nach Maßgabe der Anlage 2 der Richtlinien.“

2. In Abschnitt B „Untersuchungen“ wird vor Nr. 1 Absatz 1 Satz 1 nach den Worten „gegebenen Hinweisen“ die Worte „und das erweiterte Neugeborenen-Screening nach Anlage 2“ angefügt.

3. In Abschnitt B „Untersuchungen“ wird Nr. 2 wie folgt geändert:

a) Im ersten Absatz werden die Worte „einschließlich der Blutabnahme zur TSH-Bestimmung am 5. Lebenstag“ gestrichen.

b) Im letzten Absatz werden die Worte „Screening auf angeborene Hypothyreose“ und „TSH-Bestimmung nach Maßgabe der in Anlage 2 dieser Richtlinien getroffenen Durchführungsbestimmungen“ gestrichen.

4. Die Anlagen 2 bis 4 der Richtlinien werden wie folgt gefasst:

Anlage 2: Erweitertes Neugeborenen-Screening

I. Allgemeine Bestimmungen

§ 1 Allgemeines

(1) Das nach diesen Richtlinien durchzuführende erweiterte Neugeborenen-Screening dient der Früherkennung von angeborenen Stoffwechseldefekten und endokrinen Störungen bei Neugeborenen, die die körperliche und geistige Entwicklung der Kinder in nicht geringfügigem Maße gefährden. Durch das Screening soll eine unverzügliche Therapieeinleitung im Krankheitsfall ermöglicht werden.

(2) Das Screening umfasst ausschließlich die in § 5 als Zielkrankheiten aufgeführten Stoffwechseldefekte und endokrinen Störungen.

§ 2 Geltungsbereich

Die Richtlinie gilt auf Grundlage von § 26 des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (SGB V) für alle zulasten der Gesetzlichen Krankenversicherung durchgeführten Neugeborenen-Screenings, unabhängig davon, welcher Leistungserbringer sie einleitet oder erbringt.

§ 3 Anspruchsberechtigung

Neugeborene haben Anspruch auf Teilnahme am erweiterten Neugeborenen-Screening entsprechend dieser Richtlinie.

§ 4 Aufklärung und Einwilligung

Die Eltern (Personensorgeberechtigten) des Neugeborenen sind nach der Geburt, aber vor der Durchführung des Screenings eingehend und mit Unterstützung eines Informationsblattes entsprechend Anlage 3 zu Sinn, Zweck und Ziel des Screenings aufzuklären. Ihre Einwilligung oder Ablehnung ist mit der Unterschrift zumindest eines Elternteiles (Personensorgeberechtigten) zu dokumentieren.

§ 5 Zielkrankheiten und deren Untersuchung

(1) Im erweiterten Neugeborenen-Screening wird ausschließlich auf die nachfolgenden Zielkrankheiten gescreent:

1. Hypothyreose
2. Adrenogenitales Syndrom (AGS)
3. Biotinidasemangel

4. Galaktosämie
5. Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA)
6. Ahornsirupkrankheit (MSUD)
7. Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD)
8. Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (LCHAD)
9. Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (VLCAD)
10. Carnitinzyklusdefekte
 - a) Carnitin-Palmitoyl-Transferase-I-Mangel (CPT-I)
 - b) Carnitin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel (CPT-II)
 - c) Carnitin-Acylcarnitin-Translocase-Mangel
11. Glutaracidurie Typ I (GA I)
12. Isovalerialacidämie (IVA).

(2) Das Screening auf die Zielkrankheiten Nummern 1–4 erfolgt mit konventionellen Laboruntersuchungsverfahren (Nr. 1 und Nr. 2 mittels immunometrischer Tests [Radioimmunoassays/Fluoroimmunoassays], Nr. 3 mittels eines photometrischen Tests, Nr. 4 mittels eines photometrischen und fluorometrischen Tests). Das Screening auf die Zielkrankheiten Nummern 5–12 wird mittels der Tandemmassenspektrometrie durchgeführt.

(3) Die Untersuchung weiterer, nicht in Absatz 1 genannter Krankheiten ist nicht Teil des Screenings. Daten zu solchen Krankheiten sind, soweit technisch ihre Erhebung nicht unterdrückt werden kann, unverzüglich zu vernichten. Deren Nutzung, Speicherung oder Weitergabe ist nicht zulässig. Die im Rahmen des Screenings erhobenen Daten dürfen ausschließlich zu dem Zweck verwendet werden, die vorgenannten Zielkrankheiten zu erkennen und zu behandeln.

II. Verfahren

§ 6 Grundsätze des Screening-Verfahrens

(1) Der Erfolg des Screenings ist insbesondere abhängig von der Zuverlässigkeit der Befundergebnisse und der Schnelligkeit, mit der in Verdachtsfällen die Abklärungsdiagnostik durchgeführt und die therapeutischen Maßnahmen eingeleitet werden.

(2) Zur zuverlässigen Diagnose ist bei einem ersten auffälligen Befund sofort eine zweite Laboruntersuchung durchzuführen. Das Verfahren und die Verantwortlichkeiten sind dabei die gleichen wie bei der Erstbefundung. Ergibt auch die zweite Untersuchung einen auffälligen Befund, ist eine dem Befund angemessene unverzügliche Abklärung und ggf. Therapieeinleitung zu veranlassen.

(3) Zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes an den Einsender sollen nicht mehr als 72 Stunden liegen.

§ 7 Durchführungsverantwortung

(1) Die Verantwortung für die Durchführung des Screenings liegt bei dem Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat (im Folgenden „verantwortlicher Einsender“ genannt). Durch seine Probenübermittlung an einen berechtigten Laborarzt nach § 11 wird diesem die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 5 und die Befundübermittlungen nach § 10 übertragen.

(2) Auch ohne Durchführungsverantwortung nach Absatz 1 hat sich der die U2-Früherkennungsuntersuchung beim Neugeborenen durchführende Arzt bei der Untersuchung zu vergewissern, dass die Entnahme der Blutprobe für das erweiterte Neugeborenen-Screening dokumentiert wurde. Ist das Screening nicht dokumentiert, so hat er das Screening nach dieser Richtlinie durchzuführen.

§ 8 Zeitpunkt der Probenentnahmen

(1) Der optimale Entnahmezeitpunkt ist die 48. bis 72. Lebensstunde. Die Blutprobe soll nicht vor der 36. und nicht nach der 72. Lebensstunde entnommen werden. In diesem Zeitfenster versäumte Probenentnahmen müssen unverzüglich nachgeholt werden.

(2) Bei Entlassung vor der 36. Lebensstunde oder Verlegung soll eine erste Probe entnommen werden. Ein früherer Untersuchungszeitpunkt als die 36. Lebensstunde erhöht das Risiko von falschnegativen und falschpositiven Befunden. Bei Entlassung vor der 36. Lebensstunde müssen die Eltern (Personensorgeberechtigten) daher über die Notwendigkeit einer termingerechten zweiten Laboruntersuchung informiert werden.

(3) Die erste Probenentnahme soll vor einer Transfusion, Kortikosteroid- oder Dopamintherapie durchgeführt werden.

(4) Bei sehr unreifen Neugeborenen (Geburt vor der 32. Schwangerschaftswoche) muss außer dem Erstscreening nach Absatz 1 ein abschließendes Zweitscreening in einem korrigierten Alter von 32 Schwangerschaftswochen erfolgen.

§ 9 Probenentnahme und Probenbearbeitung

(1) Der verantwortliche Einsender (§ 7) muss natives Venen- oder Fersen-

blut entnehmen, auf speziell dafür vorgesehenes Filterpapier (Filterpapierkarte) auftropfen und bei Raumtemperatur trocknen. Die Berechtigung zur Blutentnahme richtet sich nach dem Berufsrecht des jeweiligen Leistungserbringers.

(2) Die Probenentnahme, die Angaben zum Neugeborenen und das Datum der Versendung der Blutprobe sind auf der Filterpapierkarte gemäß Anlage 4 und in geeigneter Weise auch im Kinderuntersuchungsheft zu dokumentieren, um die Überprüfung der erfolgten Blutentnahme im Rahmen der U2 zu ermöglichen.

(3) Der verantwortliche Einsender hat durch Festlegung geeigneter Maßnahmen die eindeutige Probenzuordnung zum Neugeborenen sicherzustellen.

(4) Die Filterpapierkarte ist an einen zur Durchführung der notwendigen Laborleistungen nach § 11 berechtigten Arzt zu senden.

(5) Das Entnahmedatum soll zugleich Probenversanddatum sein.

(6) Die Ablehnung des Screenings oder der Tod des Neugeborenen vor einer möglichen ersten Blutentnahme nach § 8 sind auf leeren Filterpapierkarten zu dokumentieren und an das Screeninglabor zu senden.

§ 10

Befundübermittlung

(1) Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor den Verdacht auf das Vorliegen einer der Zielkrankheiten ergibt, ist der verantwortliche Einsender unverzüglich zu unterrichten und zur Entnahme einer Kontrollblutprobe aufzufordern. Dabei ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich und mit Bezug auf die befundene Zielkrankheit hinzuweisen. Dem Einsender ist zu empfehlen, schnellstmöglich Kontakt zu den Eltern (Personensorgeberechtigten) aufzunehmen. Außerdem sind ihm Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) zu den nächst erreichbaren Zentren mit Stoffwechselfachspezialisten oder Endokrinologen mit 24-stündiger Erreichbarkeit mitzuteilen. Datum und Uhrzeit der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind zu dokumentieren.

(2) Für ihre Erreichbarkeit zum Zeitpunkt der möglichen Befundübermittlung haben Einsender und Eltern (Personensorgeberechtigte) Telefonnummern anzugeben, die auf der Filterpapierkarte zu dokumentieren sind.

(3) Bei pathologischen Befunden erfolgt eine unverzügliche Befundweiterga-

be, mündlich und schriftlich, vom Laborarzt an den verantwortlichen Einsender. Der Laborarzt stellt sicher, dass in dringenden Fällen eine Befundübermittlung auch sonn- und feiertags stattfindet.

(4) Der verantwortliche Einsender informiert unverzüglich die Eltern (Personensorgeberechtigte). Dabei ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich hinzuweisen. Datum und Uhrzeit der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind zu dokumentieren.

(5) Nicht pathologische Befunde werden dem Einsender schriftlich mitgeteilt. Die Eltern (Personensorgeberechtigten) werden ohne Vorliegen eines pathologischen Befundes nur auf ihre ausdrückliche Nachfrage vom verantwortlichen Einsender informiert.

III.

Genehmigung und Qualitätssicherung für Laborleistungen

§ 11

Genehmigung für Laborleistungen

(1) Laborleistungen nach dieser Richtlinie dürfen nur nach Genehmigung der Kassenärztlichen Vereinigung erbracht und abgerechnet werden, in deren Gebiet der Laborarzt zur Teilnahme an der vertragsärztlichen Versorgung zugelassen oder ermächtigt ist. Voraussetzung für die Genehmigung ist, dass der beantragende Arzt seine fachliche Qualifikation nach § 12 nachweist und die Voraussetzungen nach § 13 für das Labor belegt, in dem er die Laborleistungen erbringen will.

(2) Die Genehmigung ist unter der Auflage zu erteilen, dass die Laborleistungen nach dieser Richtlinie in einem Labor erbracht werden, das die Voraussetzungen des § 13 erfüllt, und der Arzt den Verpflichtungen zur Qualitätssicherung nach § 14 nachkommt.

(3) Die Genehmigung ist zu versagen, wenn trotz Vorliegens der in §§ 12 und 13 geforderten Nachweise erhebliche Zweifel an der qualitätsgesicherten Erbringung der Laborleistungen bestehen. Die Zweifel können sich insbesondere daraus ergeben, dass die Verpflichtungen zur Qualitätssicherung nach § 14 in erheblichem Umfang verletzt wurden oder die Laborleistungen aus derselben Blutprobe an verschiedenen Standorten erbracht werden sollen (Verbot des Probensplittings) und dadurch eine qualitätsgesicherte und zeitgerechte Erbringung der Laborleistungen nicht gewährleistet ist.

(4) Die zuständige Kassenärztliche Vereinigung muss vor der Erteilung der

Genehmigung und kann nach der Genehmigung die Labore nach vorheriger Anmeldung und mit Einverständnis eines das Hausrecht ausübenden Arztes begehren und auf das Vorliegen der Genehmigungsvoraussetzungen prüfen.

(5) Die Abrechnungsgenehmigung ist dem die Laborleistungen erbringenden Arzt zu entziehen, wenn

- die Genehmigungsvoraussetzungen nach Absatz 1 und 3 nicht mehr vorliegen,
- die Auflagen nach Absatz 2 nicht erfüllt werden oder
- das Einverständnis zur Praxisbegehung versagt wird.

(6) Vor dem Entzug der Genehmigung und vor der Ablehnung des Antrags auf Erteilung einer Abrechnungsgenehmigung ist der Arzt im Rahmen eines Kolloquiums anzuhören, und es soll eine angemessene Frist zur Beseitigung der Gründe für den Entzug der Abrechnungsgenehmigung gesetzt werden, die ein halbes Jahr nicht übersteigt. Satz 1 gilt nicht, wenn die Qualitätsmängel so gravierend sind, dass ein sofortiger Genehmigungsentzug geboten ist.

§ 12

Qualifikation des Laborarztes

(1) Die Erbringung der Laborleistungen nach dieser Richtlinie bedarf einer besonderen fachlichen Qualifikation des erbringenden Arztes, die sowohl spezielle Kenntnisse als auch Erfahrung in der Durchführung der Tandemmassenspektrometrie umfasst.

(2) Die besondere fachliche Qualifikation des Laborarztes gilt in der Regel als belegt, wenn er

a) die Gebietsbezeichnung für Laboratoriumsmedizin führen darf oder über die Fachkunde Laboruntersuchung oder die Zusatz-Weiterbildung fachgebundene Labordiagnostik verfügt und

b) seine persönliche Erfahrung in der Erbringung von Tandemmassenspektrometriem durch in geeigneter Weise belegt, dass er entweder

- die Erbringung von 20 000 Tandemmassenspektrometriem für das Jahr glaubhaft macht, welches dem vorgesehenen Tag der Genehmigung vorausgeht, oder

- die regelmäßige Erbringung von Tandemmassenspektrometriem über einen Zeitraum von zwei Jahren glaubhaft macht, welche dem vorgesehenen Tag der Genehmigung vorausgehen.

Bestehen Zweifel an der persönlichen Erfahrung in der Erbringung von Tandemmassenspektrometriem sollen diese im Rahmen eines Fachkolloquiums u. a. anhand der Beurteilung einer Fallsammlung geklärt werden.

§ 13**Anforderungen an die Labore**

(1) Zur Optimierung der internen Qualitätssicherung und der Logistik des Screenings sowie der Wirtschaftlichkeit ist eine Mindestzahl von 50 000 untersuchter Erstscreeningproben innerhalb eines Jahres und in einem Labor Voraussetzung für die Teilnahme am Screening. Die zuständige Kassenärztliche Vereinigung kann die Frist für die Erfüllung der Mindestzahlen in der Anfangsphase einmal um höchstens ein Jahr verlängern.

(2) Das Labor muss für die durchzuführenden Untersuchungen mit den entsprechenden technischen Einrichtungen ausgestattet sein und über qualifiziertes Personal verfügen. Diese organisatorisch-apparativen Voraussetzungen gelten mit einer Akkreditierung für medizinische Laborleistungen durch die Deutsche Akkreditierungsstelle Chemie (DACH) oder einem von der zuständigen Kassenärztlichen Vereinigung als gleichwertig anerkannten Akkreditierungsverfahren als belegt.

(3) Die Genehmigung ist unter der Auflage zu erteilen, dass das Labor, in dem die Laborleistungen erbracht werden sollen, die folgenden Leistungen erbringt:

– Versendung der Filterpapierkarten an die Leistungserbringer, für die das Labor Laborleistungen nach dieser Richtlinie erbringt, und

– Erstellung und vierteljährliche Aktualisierung eines Verzeichnisses der nächsterreichbaren Zentren mit pädiatrischen Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen mit 24-stündiger Erreichbarkeit zur Information nach § 10 Abs. 1.

§ 14**Qualitätssicherung**

(1) Die eindeutige Zuordnung der Proben und der Ergebnisse ihrer Untersuchung zu dem jeweiligen Neugeborenen ist sicherzustellen.

(2) Die berufsrechtlichen Anforderungen an die persönliche Erbringung von Laborleistungen, insbesondere für die regelmäßige Überprüfung der ordnungsgemäßen Laborgeräteeinrichtung und -bedienung durch das Laborpersonal, die persönliche Erreichbarkeit und die persönliche Überprüfung der Plausibilität der erhobenen Laborparameter nach Abschluss des Untersuchungsganges im Labor, sind zu beachten. Auf die Richtlinien der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung quantitativer laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen wird hingewiesen.

(3) Es ist sicherzustellen, dass am Tage des Probeneingangs die Laboruntersuchung durchgeführt und pathologische Befunde übermittelt werden. Die Labor-

leistung ist an allen Tagen mit Posteingang (6-Tage-Woche) vorzuhalten.

(4) Die die Laborleistungen erbringenden Ärzte müssen im ersten Quartal jedes Jahres der zuständigen Kassenärztlichen Vereinigung einen Qualitätsbericht über ihre Leistungen nach dieser Richtlinie im vorangegangenen Jahr vorlegen. Der Bericht muss Angaben zu der untersuchten Zahl der Proben, der pathologischen Fälle, der Endbefunde, der Recall-Raten, Abnahme- und Versandzeiten und Angaben zur Befundübermittlung enthalten. Für die Leistungen innerhalb eines Labors kann ein gemeinsamer Bericht erstellt werden; die Angaben nach Satz 2 müssen aber auf den einzelnen Arzt zurückführbar sein. Die Kassenärztlichen Vereinigungen stellen diese Berichte den Krankenkassen und dem Gemeinsamen Bundesausschuss zur Verfügung.

§ 15**Dokumentation der Laborleistungen**

(1) Die Laborleistungen sind auf dem Mustervordruck nach Anlage 4 der eingesandten Filterpapierkarte zu dokumentieren.

(2) Das Labor muss die Einhaltung der jeweils gültigen Datenschutzbestimmungen gewährleisten.

(3) Restblutproben sind unverzüglich nach Abschluss der Ringversuche zur Qualitätssicherung nach den Richtlinien der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung quantitativer laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen, spätestens jedoch nach drei Monaten, zu vernichten.

§ 16**Anpassung**

Spätestens zwei Jahre nach Inkrafttreten der Richtlinie soll der zuständige Unterausschuss des Gemeinsamen Bundesausschusses den Erfolg des erweiterten Neugeborenen-Screenings prüfen und erforderliche Änderungen der Bestimmungen empfehlen.

Anlage 3: Elterninformationen

Liebe Eltern, die Geburt Ihres Kindes liegt gerade hinter Ihnen. Die meisten Kinder kommen gesund zur Welt und bleiben es auch. Es gibt jedoch seltene angeborene Erkrankungen, die bei Neugeborenen noch nicht durch äußere Zeichen erkennbar sind. Diese Erkrankungen können bei circa einem von 1 000 Neugeborenen auftreten. Unbehandelt können diese Erkrankungen zu Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung führen. Um diese Erkrankungen zu erkennen, wird eine

Früherkennungsuntersuchung für alle Neugeborenen angeboten (erweitertes Neugeborenen-Screening).

Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?

Seltene angeborene Störungen des Stoffwechsels und der Organfunktion sollen rechtzeitig erkannt werden. Durch eine frühzeitige Behandlung möglichst bald nach der Geburt können die Folgen einer angeborenen Erkrankung dieser Kinder meist vermieden werden. Deshalb finden seit über 30 Jahren bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt. Diese Stoffwechseluntersuchung wurde nun wesentlich verbessert, weitere behandelbare Erkrankungen sind in die Untersuchung eingeschlossen worden.

Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebensstages (36.–72. Stunde nach der Geburt), ggf. zusammen mit der zweiten Vorsorgeuntersuchung Ihres Kindes, der U2, werden wenige Blutstropfen (aus der Vene oder Ferse) entnommen, auf die dafür vorgesehene Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort an ein Screeninglabor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Untersuchungsmethoden untersucht.

Auf welche Krankheiten wird untersucht?

Hypothyreose, Adrenogenitales Syndrom (AGS), Biotinidasemangel, Galaktosämie, Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA), Ahornsirupkrankheit (MSUD), Fettsäurestoffwechseldefekte (MCAD-Mangel, LCHAD-Mangel, VLCAD-Mangel), Carnitinzyklusdefekte, Glutaracidurie Typ I, Isovalerialaninämie (Krankheiten nachfolgend beschrieben).

In der Summe findet man bei ungefähr einem von 1 000 Neugeborenen eine angeborene Erkrankung. In den meisten der betroffenen Familien gab es vorher noch nie derartige Erkrankungen. Da die betroffenen Kinder bei der Geburt noch völlig gesund erscheinen können, ist das Neugeborenen-Screening wichtig, um die Kinder rechtzeitig vor schweren Erkrankungen und deren Folgen, wie z. B. Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung, zu bewahren.

Aus dieser Untersuchung allein lassen sich keine Aussagen über familiäre Risiken ableiten.

Wer erfährt das Testergebnis?

In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe (Arzt in der Geburtsklinik,

Hebamme) innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor. In dringenden Fällen wird zusätzlich direkt mit den Eltern Kontakt aufgenommen. Geben Sie deshalb für die Testkarte Ihre Telefonnummer und Ihre Anschrift an, unter der Sie in den ersten Tagen nach der Geburt erreichbar sein werden. Früherkennung und Frühbehandlung für betroffene Neugeborene sind nur möglich, wenn alle Beteiligten – Eltern, Klinik bzw. Kinderarzt und Screeninglabor – ohne Zeitverlust zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden.

Was bedeutet das Testergebnis?

Das Ergebnis eines Screeningtests ist noch keine ärztliche Diagnose. Mit dem Testergebnis können entweder die betreffenden untersuchten Störungen weitgehend ausgeschlossen werden oder eine weitere diagnostische Untersuchung bei Verdacht auf eine Erkrankung erforderlich sein, z. B. durch eine Wiederholung des Tests. Eine Wiederholung eines Tests kann aber auch notwendig sein, wenn zum Beispiel der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war.

Können diese Krankheiten geheilt werden?

Alle genannten Stoffwechseldefekte und endokrinen Störungen sind angeboren und können deshalb nicht geheilt werden. Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden. Die Behandlung besteht in einer Spezialdiät und/oder in der Einnahme von bestimmten Medikamenten. Stoffwechselfachspezialisten stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall zur Verfügung.

Die Teilnahme am Neugeborenen-Screening ist freiwillig. Die Kosten der Untersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

Das Ergebnis der Untersuchung unterliegt der ärztlichen Schweigepflicht. Die Testkarten werden nach einem Zeitraum von drei Monaten vernichtet.

Ihr Einverständnis umfasst nur die oben genannten Zielerkrankungen.

Wir sind mit der Untersuchung einverstanden.

Datum, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten

Adrenogenitales Syndrom

Hormonstörung durch Defekt der Nebennierenrinde: Vermännlichung bei

Mädchen, möglicher tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrisen. Behandlung durch Hormongaben (Häufigkeit: circa 1/10 000 Neugeborene).

Ahornsirupkrankheit

Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit: circa 1/200 000 Neugeborene).

Biotinidase-mangel

Defekt im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Hautveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Biotingabe (Häufigkeit: circa 1/80 000 Neugeborene).

Carnitinstoffwechseldefekte

Defekt im Stoffwechsel der Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit: circa 1/100 000 Neugeborene).

Galaktosämie

Defekt im Verstoffwechseln von Milchzucker: Erblindung, körperliche und geistige Behinderung, Leberversagen, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit: circa 1/40 000 Neugeborene).

Glutaracidurie Typ I

Defekt im Abbau von Aminosäuren: bleibende Bewegungsstörungen, plötzliche Stoffwechselkrisen. Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe (Häufigkeit: circa 1/80 000 Neugeborene).

Hypothyreose

Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse: schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung. Behandlung durch Hormongabe (Häufigkeit: circa 1/4 000 Neugeborene).

Isovalerialanacidämie

Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma. Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe (Häufigkeit: circa 1/50 000 Neugeborene).

LCHAD-, VLCAD-Mangel

Defekt im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung

durch Spezialdiät, Vermeiden von Hungerphasen. (Häufigkeit: circa 1/80 000 Neugeborene).

MCAD-Mangel

Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Carnitingabe, Vermeiden von Hungerphasen. (Häufigkeit: circa 1/10 000 Neugeborene).

Phenylketonurie

Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige Behinderung. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit: circa 1/10 000 Neugeborene).

Hinweis:

Nicht bei allen oben genannten Erkrankungen kann die rechtzeitige Behandlung Krankheitsfolgen vollständig verhindern. Eine umgehende Behandlung ermöglicht dem betroffenen Kind in den meisten Fällen eine normale Entwicklung.

ERWEITERTES
NEUGEBORENEN-SCREENING
Elterninformation
zur Früherkennung
von angeborenen Stoffwechseldefekten
und endokrinen Störungen
bei Neugeborenen

Anlage 4: Filterpapierkarte (§ 9 Abs. 2):

1. Screeningdokumentation (vom Einsender zu dokumentieren)
 - a) bei allen Blutproben:
 - Art der Probenentnahme (Erst-, Zweit- oder Kontrollprobe),
 - Stammdaten des Kindes,
 - Datum und Uhrzeit der Geburt,
 - Geburtenbuch-Nummer,
 - Telefonnummern, unter denen die Eltern (Personensorgeberechtigten) zum Zeitpunkt der voraussichtlichen Befundübermittlung zu erreichen sind,
 - Adresse und Telefonnummer des Einsenders (Krankenhaus, einsendender Arzt, Hebamme),
 - Datum und Uhrzeit der Probenentnahme,
 - Name des verantwortlichen Einsenders,
 - Name des Probenentnehmers (wenn abweichend vom Einsender),
 - Kostenträger,
 - Angabe des Gestationsalters und des Geburtsgewichts,

- Kennzeichnung von Mehrlingen,
 - Angaben zu parenteraler Ernährung (ja/nein),
 - Angaben zu Transfusion, Kortikosteroidgabe, Dopamingabe,
 - Besonderheiten, wie positive Familienanamnese, bei Zweitscreening: Nummer der Erstscreeningskarte, und
 - Angabe der EBM-Ziffer der Laboruntersuchung;
 - b) bei Kontrollproben zusätzlich:
 - Ergebnis des Erstbefundes
 - pädiatrischer Stoffwechselspezialist oder Endokrinologe, zu dem Kontakt aufgenommen wurde.
2. Laborleistungen (vom Labor auszufüllen)
- a) bei allen Blutproben:
 - Datum und Uhrzeit des Zugangs,
 - das Befundergebnis,
 - interne Dokumentationsnummer des Labors (für die Zwecke interner Qualitätssicherung und der Beweissicherung), und
 - b) bei auffälligen Befunden:

- Zeitpunkt und Empfänger der fernmündlichen Befundübermittlung,
 - Angaben zur Beratung/Besonderheiten (Freifeld),
 - c) bei Kontrollprobe zusätzlich:
 - Bestätigung des Erstbefundes
 - Unterrichtung des bereits kontaktierten pädiatrischen Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen in dringenden Fällen.
5. Anlage 3 „Durchführungsempfehlungen für die sonographische Untersuchung der Säuglingshüfte zur Früherkennung der Hüftgelenksdysplasie und -luxation“ wird zu Anlage 5.

II. Der Beschluss tritt am 1. April 2005 in Kraft.

Siegburg, den 21. Dezember 2004

Gemeinsamer Bundesausschuss
Der Vorsitzende

Dr. jur. R. Hess

Beschluss

über eine Änderung der Richtlinien über die Verordnung von Arzneimitteln in der vertragsärztlichen Versorgung (Arzneimittel-Richtlinien/AMR)

vom 21. Dezember 2004

Der Gemeinsame Bundesausschuss hat in seiner Sitzung am 21. Dezember 2004 beschlossen, die Arzneimittel-Richtlinien in der Fassung vom 31. August 1993 (BAnz. 1993 S. 11 155), zuletzt geändert am 17. August 2004 (BAnz S. 23 567), in Abschnitt F wie folgt zu ändern:

I. In Nummer 16.4.1 werden die Wörter „und Opiattherapie“ gestrichen, nach dem Wort „Niereninsuffizienz“ ein Komma eingefügt und folgender Halbsatz angefügt:

„Opiat- sowie Opioidtherapie und in der Terminalphase“.

II. Der Nummer 16.4.4 wird folgender Halbsatz angefügt:

„sowie bei Neoblase“.

III. Der dritte Spiegelstrich in Nummer 16.4.9 wird wie folgt gefasst:

„bei Bisphosphonat-Behandlung gemäß Angabe in der jeweiligen Fachinformation bei zwingender Notwendigkeit“.

IV. Die Nummer 16.4.10 wird wie folgt gefasst:

„Calciumverbindungen als Monopräparate nur

- bei Pseudohypo- und Hypoparathyreoidismus

- bei Bisphosphonat-Behandlung gemäß Angabe in der jeweiligen Fachinformation bei zwingender Notwendigkeit“.

V. Die Nummer 16.4.11 wird aufgehoben.

VI. Die Nummer 16.4.23 wird wie folgt gefasst:

„Lösungen und Emulsionen zur parenteralen Ernährung einschließlich der notwendigen Vitamine und Spurenelemente“.

VII. In Nummer 16.4.27 wird das Wort „standardisiert“ durch das Wort „normiert“ ersetzt.

VIII. Die Nummer 16.4.36 wird wie folgt gefasst:

„Synthetische Tränenflüssigkeit bei Sjögren-Syndrom mit deutlichen Funktionsstörungen des Grades 2, Epidermolytis bullosa, oculärem Pemphigoid, Fehlen oder Schädigung der Tränenrüse, Fazialisparese oder bei Lagophthalmus“.

IX. Nach Nummer 16.4.41 wird folgende Nummer 16.4.42 angefügt:

„Topische Anästhetika und/oder Antiseptika nur zur Selbstbehandlung schwerwiegender generalisierter blasenbildender Hauterkrankungen (z. B. Epidermolytis bullosa hereditaria; Pemphigus)“.

X. Nach Nummer 16.4.42 wird die folgende Nummer 16.4.43 angefügt:

„L-Methionin nur zur Vermeidung der Steinneubildung bei Phosphatsteinen bei neurogener Blasenlähmung, wenn Ernährungsempfehlungen und Blasenentleerungstraining erfolglos geblieben sind.“

XI. Nummer 17.3 wird wie folgt geändert:

1. Das Wort „und“ wird durch ein Komma ersetzt, nach dem Wort „Niereninsuffizienz“ wird ein Komma eingefügt und folgender Halbsatz angefügt:

„bei der Opiat- sowie Opioidtherapie und in der Terminalphase“.

2. In dem Wort „Megakolon“ wird der Buchstabe „k“ durch den Buchstaben „c“ ersetzt.

3. Hinter dem Komma nach dem Wort „Divertikulitis“ wird „Mukoviszidose“ eingefügt.

4. In dem Wort „Darmlähmungen“ wird die Endung „en“ gestrichen.

XII. Die Änderungen treten am Tage nach ihrer Veröffentlichung im Bundesanzeiger in Kraft.

Siegburg, den 21. Dezember 2004

Gemeinsamer Bundesausschuss
Der Vorsitzende

Dr. jur. R. Hess

Bekanntmachung

des Gemeinsamen Bundesausschusses zu der Anlage 4 der Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Verordnung von Arzneimitteln in der vertragsärztlichen Versorgung (Arzneimittel-Richtlinien/AMR)

vom 15. Februar 2005

Das Landessozialgericht Nordrhein-Westfalen hat durch ein Urteil vom 19. 1. 2005, Az.: L 11 KA 103/03, den Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses vom 15. Juni 2004 – Therapiehinweis zu Clopidogrel in der Anlage 4 nach Nummer 14 der Arzneimittel-Richtlinien – aufgehoben.

Der Gemeinsame Bundesausschuss hat gegen das Urteil Revision beim Bun-

desozialgericht eingelegt. Aufgrund des Urteils ist der Therapiehinweis zu Clopidogrel bis zum Ende des Revisionsverfahrens nicht anzuwenden.

Siegburg, den 15. Februar 2005

Gemeinsamer Bundesausschuss
Der Vorsitzende

Dr. jur. R. Hess