



Institut für Klinische Chemie  
und Pathobiochemie  
Labormedizin

Ihre Zeichen, Ihre Nachricht vom:  
00.00.0000

Unsere Zeichen:  
xxx

Datum:  
03.04.2018

Prof. Dr. med. Berend Isermann  
Direktor

**Betreff: Neue Zielkrankheit im Neugeborenencreening (Änderungen  
in den Kinder-Richtlinien)**



Sehr geehrte Damen und Herren,

mit dem Inkrafttreten der überarbeiteten Richtlinie des Gemeinsamen  
Bundesausschusses über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern  
(Kinder-Richtlinie) wird die **Tyrosinämie Typ I** als 13. Zielkrankheit innerhalb  
des Erweiterten Neugeborenencreenings deutschlandweit eingeführt.

Universitätsklinikum Magdeburg A.ö.R.  
Leipziger Str. 44  
391 20 Magdeburg

Telefon: +49 391 67-13900  
Telefax: +49 391 67-13902

Folgende Änderungen sind in der Richtlinie vorgenommen worden:

ikcp@med.ovgu.de  
[www.ikc.ovgu.de](http://www.ikc.ovgu.de)

1. In § 17 wird in Absatz 1 folgende Nummer 13 angefügt:  
„13. Tyrosinämie Typ I“  
in Absatz 2 Satz 2 die Angabe „der Nummern 5 bis 12“ durch die  
Angabe „der Nummern 5 bis 13“ ersetzt.
2. Änderungen in der Anlage 3, Eltern Information/Aufklärung :
  - a) In dem Textabschnitt unter der Zwischenüberschrift „Auf welche  
Krankheiten wird untersucht?“ wird nach dem Wort  
„Isovalerianacidämie“ ein Komma und die Angabe „Tyrosinämie Typ I“  
eingefügt.
  - b) In den Erläuterungen der Erkrankungen nach der Unterschrif-  
tenzeile wird nach den Ausführungen mit der Zwischenüberschrift  
„Phenylketonurie“ mit den Textteil „Defekt im Stoffwechsel der  
Aminosäure Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige  
Behinderung. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/10 000  
Neugeborene).“ folgende Angabe angefügt:  
**„Tyrosinämie Typ I  
Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Tyrosin: Bildung  
schädlicher Stoffwechselprodukte kann zu schwerwiegenden  
Schädigungen von Leber, Niere, Gehirn und/oder Nerven führen.  
Behandlung durch Spezialdiät in Kombination mit medikamentöser  
Behandlung mit Nitisinon (Häufigkeit ca. 1/135. 000  
Neugeborene).“**

**Bereich Pathobiochemie**

Leiter: Prof. Dr. med. Dr. rer. nat.  
Andreas Gardemann  
Telefon: +49 391 67-13640  
Telefax: +49 391 67-13639

**Bereich Forschung**

Telefon: +49 391 67-13921

**Lipidsprechstunde**

Mittwoch: 8.00 - 10.30 Uhr  
Donnerstag: 8.00 - 12.00 Uhr  
13.00 - 15.00 Uhr  
Telefon: +49 391 67-13901

**Neugeborenen-Screening**

In Kooperation mit der Pädiatrie  
Telefon: +49 391 67-13959  
Telefax: +49 391 67- 290361  
Postfach : 140274, 39043 Magdeburg  
ng-screening@med.ovgu.de  
[www.stwz.ovgu.de](http://www.stwz.ovgu.de)

Die neue Zielkrankheit Tyrosinämie Typ I ist Teil des Erweiterten Neugeborenen-Screenings. Dadurch ändert sich für Sie als Einsender wenig:

Hier die wichtigsten Informationen für Sie in Kürze:

- Eine Blutabnahme für alle Screening-Zielkrankheiten (36 – 72. Lebensstunden):
  - Voraussetzung ist eine **gute und ausreichend betroffene Screening-Karte** (benötigt werden zwischen 6 und 12 Stanzlinge a` 3,3mm Durchmesser)
- **Einverständnis-Erklärung bleibt gleich**, muss von den Eltern unterschrieben werden und verbleibt im Archiv der Entbindungsklinik/Kinderarztpraxis
  - zwei A4 Seiten
  - mit Zustimmung für die einzelnen Screening-Programme (Erweitertes Neugeborenencreening und Mukoviszidose)
- Die Eltern des Neugeborenen müssen über Art und Umfang der Screening-Zielkrankheiten aufgeklärt werden. Zur Unterstützung der Aufklärung der Eltern gibt es einen Elterninformations-Flyer.
- Für den Fall der Ablehnung gibt es ein **Feld auf der Vorderseite** der Screening-Karte, die Tyrosinämie Typ I ist Teil des Erweiterten Neugeborenencreenings und kann nicht selektiv abgelehnt werden.

**Keine** Einwilligung für:

Neugeborenencreening

Mukoviszidosescreening
- Hebammen dürfen, wie bisher, in Ausnahmefällen auch ohne Auftrag durch einen Kinderarzt Blut für das Erweiterte Neugeborenen-Screening abnehmen, um schweren Schaden vom Kind abzuwenden (Gefahr in Verzug).
  - Hebammen dürfen ohne Kinderarzt **kein Blut für das CF-Screening** abnehmen. Außer eine der folgenden Bedingungen ist erfüllt: eine Frühabnahme in der Klinik wurde entnommen, die Aufklärung und Einwilligung erfolgte in der Entbindungsklinik (bei ambulanten Entbindungen) oder ein Auftrag durch einen Kinderarzt oder durch die Entbindungsklinik liegt vor (Formular: Beauftragung einer Hebamme durch einen Arzt).

Abrechnung für stationäre Entbindungen ab 01.05.2018:

- Die Abrechnung des Neugeborenen- und Mukoviszidose-Screenings erfolgt auf der Basis der dafür im EBM vorgesehenen Gebühren: 2018 = 16,64 €
- + 3,47 € für die Messung des Succinylacetons aus Trockenblut zur Diagnose der Tyrosinämie Typ I (die Kosten beruhen auf bundeseinheitlichen Berechnungen eines Standard-Screeninglabors mit festgelegten Mindestanforderungen an die Sensitivität des LC-Massenspektrometers)
- Die Abrechnung der Laborleistung erfolgt direkt mit der Entbindungsklinik, sofern das Neugeborene nicht über die AOK Sachsen-Anhalt gesetzlich krankenversichert ist. (Stand: 04/2018)

Aktuelle Informationen und Dokumente erhalten sie jederzeit auf unsere Homepage: [www.stwz.ovgu.de](http://www.stwz.ovgu.de)

Mit freundlichen Grüßen

Dr. Sabine Rönicke