

# Beschluss

## **des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Richtlinie über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie): Screening von Neugeborenen zur Früherkennung von SCID**

Vom 22. November 2018

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat in seiner Sitzung am 22. November 2018 beschlossen, die Richtlinie über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie) in der Fassung vom 18. Juni 2015 (BAnz AT 18.08.2016 B1), zuletzt geändert am 19. Oktober 2017 (BAnz AT 15.03.2018 B2), wie folgt zu ändern:

I. Die Richtlinie wird wie folgt geändert:

1. § 13 wird wie folgt geändert:

a) Absatz 1 Satz 1 wird wie folgt gefasst:

„Das nach dieser Richtlinie durchzuführende erweiterte Neugeborenen-Screening dient der Früherkennung von angeborenen Stoffwechseldefekten, endokrinen Störungen und Immundefekten bei Neugeborenen, die die körperliche und geistige Entwicklung der Kinder in nicht geringfügigem Maße gefährden.“

b) Absatz 2 wird wie folgt gefasst:

„Das Screening umfasst ausschließlich die in § 17 als Zielkrankheiten aufgeführten Stoffwechseldefekte, endokrinen Störungen und Immundefekte.“

2. In § 16 Absatz 2 Satz 3 wird das Wort „Richtlinie“ durch das Wort „Richtlinien“ ersetzt.

3. § 17 wird wie folgt geändert:

a) Dem Absatz 1 wird folgende Nummer 14 angefügt:

„14. Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)“

b) In Absatz 2 Satz 2 werden nach dem Wort „Tandemmassenspektrometrie“ die Wörter „und auf die Zielerkrankung der Nummer 14 wird mittels quantitativer oder semi-quantitativer Polymerase Chain Reaction (PCR)“ eingefügt.

c) Dem Absatz 2 wird folgender Satz angefügt:

„Für das SCID-Screening können als Messmethoden sowohl Testverfahren in Form von CE- zertifizierten Medizinprodukten als auch sogenannte hausinterne Standardprozeduren („In-house-SOPs“) zur Anwendung kommen. Die Anwendung von hausinternen Standardprozeduren als Messverfahren setzt voraus, dass diese einer Qualitätssicherung in Form von Ringversuchen unterliegen.“

4. In § 22 Absatz 1 Satz 4 sowie in § 22 Absatz 5 Satz 4 werden jeweils nach dem Wort „Endokrinologen“ die Wörter „sowie spezialisierten immunologischen Einrichtungen“ eingefügt.

5. § 24 wird wie folgt geändert:
  - a) In Absatz 1 werden nach dem Wort „Tandemmassenspektrometrie“ die Wörter „und der quantitativen oder semi-quantitativen PCR“ eingefügt.
  - b) In Absatz 2 Buchstabe b sowie in Absatz 2 Buchstabe b 1. und 2. Spiegelstrich werden jeweils nach dem Wort „Tandemmassenspektrometriem“ die Wörter „und quantitativen oder semi-quantitativen PCR“ eingefügt.
6. § 25 wird wie folgt geändert:
  - a) In Absatz 1 Satz 1 wird das Wort „untersucher“ durch das Wort „untersuchten“ ersetzt.
  - b) In Absatz 3 2. Spiegelstrich werden nach dem Wort „Endokrinologen“ die Wörter „sowie spezialisierten immunologischen Einrichtungen“ eingefügt.
7. Die Anlage 3 wird wie folgt geändert:
  - a) In der Überschrift wird das Wort „erweiterten“ durch das Wort „Erweiterten“ ersetzt.
  - b) Die Überschrift unter der Angabe „ERWEITERTES NEUGEBORENEN-SCREENING“ wird wie folgt gefasst: „Elterninformation zur Früherkennung von angeborenen Störungen des Stoffwechsels, des Hormon- und Immunsystems bei Neugeborenen“.
  - c) Unter der Überschrift „Elterninformation zur Früherkennung von angeborenen Störungen des Stoffwechsels, des Hormon- und Immunsystems bei Neugeborenen“ werden die Sätze 4 und 5 wie folgt geändert:
    - aa) Satz 4 wird wie folgt gefasst: „Unbehandelt können diese Erkrankungen zu schweren Infektionen, Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung oder sogar zum Tod führen.“
    - bb) In Satz 4 wird das Wort „erweitertes“ durch das Wort „Erweitertes“ ersetzt.
  - d) Unter der Überschrift „Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?“ werden die Sätze 1 und 4 wie folgt geändert:
    - aa) Satz 1 wird wie folgt gefasst: „Diese angeborenen Störungen sollen rechtzeitig erkannt werden.“
    - bb) In Satz 4 wird das Wort „Stoffwechseluntersuchung“ durch das Wort „Untersuchung“ ersetzt.
  - e) Unter der Überschrift „Auf welche Krankheiten wird untersucht?“ werden nach den Wörtern „Tyrosinämie Typ I“ ein Komma und die Wörter „Schwere kombinierte Immundefekte (Severe combined Immunodeficiency, SCID)“ eingefügt.
  - f) Unter der Überschrift „Können diese Krankheiten geheilt werden?“ werden die Sätze 1, 3, 4 wie folgt geändert:
    - aa) Satz 1 wird wie folgt gefasst: „Alle genannten Stoffwechseldefekte, endokrinen Störungen und Immundefekte sind angeboren und können in den meisten Fällen nicht geheilt werden.“
    - bb) Satz 3 wird wie folgt gefasst: „Die Behandlung besteht z. B. in einer Spezialdiät oder der Einnahme von bestimmten Medikamenten.“
    - cc) In Satz 4 wird das Wort „Stoffwechselspezialisten“ durch das Wort „Spezialisten“ ersetzt.
  - g) Nach der Unterschriftenzeile „Datum, Unterschrift aufklärende Person“ wird folgender Satz eingefügt:

„Seit dem Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes im Jahr 2010 werden von der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) beim Robert Koch-Institut neu aufzunehmende Reihenuntersuchungen für genetisch bedingte Erkrankungen bewertet. Für die

Reihenuntersuchungen auf Tyrosinämie Typ I und auf schwere kombinierte Immundefekte (SCID) hat die GEKO die Einführung der Screenings befürwortet.“

- h) Nach der Angabe „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).“ wird folgende Überschrift eingefügt:

„Schwere kombinierte Immundefekte (SCID):“

- i) Nach der Überschrift „Schwere kombinierte Immundefekte (SCID):“ wird folgender Absatz eingefügt:

„Völliges Fehlen einer Immunabwehr: bereits im Säuglingsalter hohe Infektanfälligkeit gepaart mit Infektionskomplikationen. Strenge hygienische Vorsichtsmaßnahmen. Therapie mit Knochenmark- oder Stammzelltransplantation, Enzyersatztherapie. Verzicht auf Stillen, Lebendimpfungen oder Transfusion unbehandelter Blutprodukte. Unbehandelt versterben die meisten betroffenen Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren (Häufigkeit 1/32.500 Neugeborene).“

- II. Die Änderungen treten am Tag nach der Veröffentlichung im Bundesanzeiger in Kraft. Sie sind erst nach Ablauf von sechs Monaten ab ihrem Inkrafttreten anzuwenden. Bis zu diesem Zeitpunkt gilt die Richtlinie in ihrer vor dem Inkrafttreten dieses Beschlusses geltenden Fassung.

Die Tragenden Gründe zu diesem Beschluss werden auf den Internetseiten des G-BA unter [www.g-ba.de](http://www.g-ba.de) veröffentlicht.

Berlin, den 22. November 2018

Gemeinsamer Bundesausschuss  
gemäß § 91 SGB V  
Der Vorsitzende

Prof. Hecken