



Nr. 60 / 2020

Methodenbewertung

Früherkennungsuntersuchung bei Neugeborenen umfasst künftig die Sichelzellerkrankheit

Berlin, 20. November 2020 – Der Bluttest auf Sichelzellerkrankheit ist zukünftig fester Bestandteil der Früherkennungsuntersuchungen bei Neugeborenen in Deutschland. Das dafür notwendige Bewertungsverfahren hat der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) heute abgeschlossen. Damit deckt das erweiterte Neugeborenen-Screening nun bereits 15 Krankheiten ab, die man durch die frühe Untersuchung erkennen und dadurch zielgerichtet behandeln kann. So auch die Sichelzellerkrankheit, die unbehandelt bereits bei kleinen Kindern zu gravierenden Schäden an lebenswichtigen Organen und zu Todesfällen führt. Basis für den Beschluss ist eine vom G-BA beauftragte Studienauswertung des Instituts für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG), die belegt, dass eine frühestmögliche Diagnose – mit der die Beratung und Anleitung zu Verhaltensregeln der Angehörigen einhergeht – einen deutlichen Vorteil für die medizinische Behandlung bietet.

Gendefekt verformt die roten Blutkörperchen zu einer Sichel

Für die Sichelzellerkrankheit ist ein angeborener Gendefekt verantwortlich. Er ist die Ursache dafür, dass sich die eigentlich runden und flexiblen roten Blutkörperchen (Erythrozyten) verkrümmen und die Form einer Sichel annehmen. Das gab der Krankheit ihren Namen. Die geschädigten Erythrozyten können ihre Aufgabe, den Sauerstoff zu transportieren, nicht mehr gut erfüllen. Auch ihre Lebensdauer verkürzt sich (statt 120 nur max. 12 Tage). Unbehandelt führt die Sichelzellerkrankheit bei den Betroffenen zu einer sogenannten Blutarmut und dem damit verbundenen Sauerstoffmangel im Körper. Zugleich wird das Blut zähflüssiger, es kommt zu wiederkehrenden und meist schmerzhaften Gefäßverschlüssen und chronischer Schädigung von vielen Organen.

150 Neugeborene pro Jahr betroffen

Pro Jahr werden in Deutschland etwa 150 Kinder mit der Sichelzellerkrankheit geboren. Ohne eine frühzeitige Blutuntersuchung wird diese Erbkrankheit oft erst zwischen dem 3. Lebensmonat und dem 5. Lebensjahr erkannt. Zum Beispiel, weil bei den Kindern schmerzhafte Schwellungen an Finger- und Zehenknochen auftreten, sie mit vielen bakteriellen Infektionen bis hin zur Blutvergiftung zu kämpfen haben oder sie eine Blutarmut mit einer sich rasch vergrößernden Milz aufgrund einer Blutansammlung in dem Organ entwickeln. Heute leben in Deutschland schätzungsweise 3.000 Menschen mit der Sichelzellerkrankheit.

Seite 1 von 3

Stabsabteilung Öffentlichkeitsarbeit und Kommunikation

Gutenbergstraße 13, 10587 Berlin
Postfach 120606, 10596 Berlin

Telefon: 030 275838-811

Fax: 030 275838-805

E-Mail: presse@g-ba.de

www.g-ba.de

www.g-ba.de/presse-rss

**Ansprechpartnerinnen
für die Presse:**

Ann Marini (Ltg.)

Gudrun Köster

Annette Steger



Reihenuntersuchung ermöglicht frühe Behandlung

Seite 2 von 3

Pressemitteilung Nr. 60 / 2020
vom 20. November 2020

Durch eine Blutuntersuchung der Neugeborenen zwischen der 36. bis zur 72. Lebensstunde können künftig Auffälligkeiten, die auf eine Sichelzellerkrankung hindeuten, früh entdeckt werden. Sollte das der Fall sein, schließen sich innerhalb weniger Tage weitere Untersuchungen an, um den ersten Verdacht sicher abzuklären. Die Abklärungsdiagnostik gibt den Eltern bei einer Bestätigung die Chance, sehr früh entsprechende Maßnahmen im Umgang mit der Krankheit ihres Kindes im Alltag zu beachten.

Eltern von Kindern mit Sichelzellerkrankung werden von betreuenden Ärztinnen und Ärzten gezielt geschult. Sie lernen beispielsweise, erste Anzeichen von Blutarmut, einem Abbau der roten Blutkörperchen (Hämolyse) oder Milzvergrößerungen zu erkennen, um dann unmittelbar in ihrem spezialisierten Behandlungszentrum vorstellig zu werden.

Durch die frühzeitige und sorgfältige Überwachung des Krankheitsverlaufs und die gezielte Behandlung der Kinder können Komplikationen sowie akute Organkrisen aufgrund der Krankheit vermieden werden. Neben einer medikamentösen Behandlung und ggf. wiederholten Bluttransfusionen ist die Betreuung der Betroffenen auch darauf gerichtet, gesundheitlichen Problemen wie Infektionen vorzubeugen oder sie symptomatisch zu behandeln. Für die betroffenen Kinder gilt auch ein erweitertes Impfschema, dessen Termine dringend eingehalten werden sollten.

Inkrafttreten

Die Ergänzung der Kinder-Richtlinie tritt nach Nichtbeanstandung des Bundesministeriums für Gesundheit und Veröffentlichung im Bundesanzeiger in Kraft. Bei G-BA-Beschlüssen, die eine genetische Reihenuntersuchung regeln, ist die Sicht der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) einzubeziehen (§ 16 Abs. 2 Gendiagnostik-Gesetz). Diese wird dem G-BA im Nachgang zur Beschlussfassung übermittelt. Ersten Hinweisen der GEKO zufolge wird der Einschluss ins Neugeborenen-Screening unterstützt. Das Screening auf die Sichelzellerkrankung kann als ambulante Leistung von Ärztinnen und Ärzten erst dann erbracht und abgerechnet werden, wenn der Bewertungsausschuss über die Höhe der Vergütung entschieden hat. Das Gremium, in dem Vertreterinnen und Vertreter von Krankenkassen und Ärzteschaft verhandeln, muss innerhalb von sechs Monaten nach Inkrafttreten eine Abrechnungsziffer festsetzen.

Hintergrund

Kinder und Jugendliche haben bis zur Vollendung des 18. Lebensjahres gemäß § 26 SGB V Anspruch auf Untersuchungen zur Früherkennung von Krankheiten, die ihre körperliche oder geistige Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährden. Alle Früherkennungsmaßnahmen für Kinder, die als reguläre Leistung der gesetzlichen Krankenversicherung angeboten werden, sind Bestandteil der Kinder-Richtlinie des G-BA. Den Antrag auf Bewertung des Screenings auf Sichelzellerkrankung stellte die



Kassenärztlichen Bundesvereinigung. Der heutige Beschluss zur Einführung des Screenings auf Sichelzellerkrankheit ergänzt das erweiterte Neugeborenen-Screening auf angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon- und des Immunsystems.

Seite 3 von 3

Pressemitteilung Nr. 60 / 2020
vom 20. November 2020

Ärztlich untersucht werden die Kinder im Rahmen der sogenannte U1- bis U9-Untersuchungen in festgelegten zeitlichen Abständen. In den vergangenen Jahren wurde die Kinder-Richtlinie bereits mehrfach geändert: Beispielsweise wurden das Neugeborenen-Screening auf Mukoviszidose und die Reihenuntersuchung auf Herzfehler (Pulsoxymetrie-Screening) aufgenommen. Im Kinderuntersuchungsheft, einer Anlage der Kinder-Richtlinie, werden die ärztlichen Befunde dokumentiert. Das „Gelbe Heft“ wird den Eltern nach der Geburt von der Entbindungsstation oder der Hebamme übergeben.

Der **Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA)** ist das oberste Beschlussgremium der gemeinsamen Selbstverwaltung der Ärztinnen und Ärzte, Zahnärztinnen und Zahnärzte, Psychotherapeutinnen und Psychotherapeuten, Krankenhäuser und Krankenkassen in Deutschland. Er bestimmt in Form von Richtlinien den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenversicherung (GKV) für etwa 73 Millionen Versicherte. Der G-BA legt fest, welche Leistungen der medizinischen Versorgung von der GKV übernommen werden. Rechtsgrundlage für die Arbeit des G-BA ist das Fünfte Buch des Sozialgesetzbuches (SGB V). Entsprechend der Patientenbeteiligungsverordnung nehmen Patientenvertreterinnen und Patientenvertreter an den Beratungen des G-BA mitberatend teil und haben ein Antragsrecht.

Den gesundheitspolitischen Rahmen der medizinischen Versorgung in Deutschland gibt das Parlament durch Gesetze vor. Aufgabe des G-BA ist es, innerhalb dieses Rahmens einheitliche Vorgaben für die konkrete Umsetzung in der Praxis zu beschließen. Die von ihm beschlossenen Richtlinien haben den Charakter untergesetzlicher Normen und sind für alle Akteure der GKV bindend.

Bei seinen Entscheidungen berücksichtigt der G-BA den allgemein anerkannten Stand der medizinischen Erkenntnisse und untersucht den diagnostischen oder therapeutischen Nutzen, die medizinische Notwendigkeit und die Wirtschaftlichkeit einer Leistung aus dem Pflichtkatalog der Krankenkassen. Zudem hat der G-BA weitere wichtige Aufgaben im Bereich des Qualitätsmanagements und der Qualitätssicherung in der ambulanten und stationären Versorgung.

Weitere Informationen finden Sie unter www.g-ba.de.