



Pressemitteilung

Gemeinsamer Bundesausschuss gemäß § 91 SGB V

Nr. 69 / 2020

Methodenbewertung

G-BA erweitert Früherkennungsuntersuchung bei Neugeborenen auf spinale Muskelatrophie

Berlin, 17. Dezember 2020 – Das Screening auf spinale Muskelatrophie (SMA) wird Bestandteil der Früherkennungsuntersuchungen bei Neugeborenen. Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) beschloss heute, das erweiterte Neugeborenen-Screening um die Untersuchung auf SMA zu ergänzen und damit eine schnelle Behandlung dieser seltenen neuromuskulären Erkrankung zu ermöglichen. Mit Hilfe einer Blutuntersuchung können künftig im Rahmen des Neugeborenen-Screenings insgesamt 16 angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems frühzeitig entdeckt werden.

„Vor der Einführung einer neuen Früherkennungsuntersuchung muss der G-BA verschiedene Aspekte sorgfältig prüfen: Kann die Krankheit zuverlässig diagnostiziert werden? Hilft ein frühzeitiges Erkennen der Krankheit bei der weiteren Behandlung? Gibt es Therapiemöglichkeiten?“, so Dr. Monika Lelgemann, unparteiisches Mitglied des G-BA und Vorsitzende des Unterausschusses Methodenbewertung. „Diese Fragen können wir insgesamt positiv beantworten: Für die spinale Muskelatrophie existiert ein sehr sicheres Nachweisverfahren. Werden Kinder mit spinaler Muskelatrophie früh behandelt, können sie nachweislich motorische Fähigkeiten wie Sitzen, Krabbeln, Stehen oder Gehen besser entwickeln. Für die schwerste Form der SMA stehen seit kurzem mit dem Arzneimittel Spinraza® und der Gentherapie Zolgensma® neue Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung – mit der Einschränkung, dass hier noch keine Langzeitstudien vorliegen. Der G-BA hat die Anwendung von Zolgensma® an hohe Qualitätsstandards geknüpft. Zudem werden wir vom Hersteller eine anwendungsbegleitende Datenerhebung fordern. Wir wollen sicherstellen, dass die jungen Patientinnen und Patienten optimal behandelt werden, wir aber gleichzeitig weitere Erkenntnisse über den langfristigen Nutzen der Behandlung gewinnen.“

Jährlich 80 bis 120 Neugeborene mit spinaler Muskelatrophie

Die spinale Muskelatrophie ist eine seltene, genetisch bedingte neuromuskuläre Erkrankung mit einem fortschreitenden Absterben von motorischen Nervenzellen im Rückenmark. Sie geht einher mit Muskelschwäche und Skelettverformungen und führt in der schwersten Form unbehandelt zum Tod. Jährlich werden in Deutschland ca. 80 bis 120 Kinder mit dieser genetisch bedingten Krankheit geboren, davon mindestens die Hälfte mit SMA Typ 1, der schwersten Form der SMA.

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



Ablauf des erweiterten Neugeborenen-Screenings

Das erweiterte Neugeborenen-Screening ist eine Blutuntersuchung, bei der Neugeborenen einige Tropfen Blut aus der Ferse entnommen werden. Sie soll möglichst zwischen der 36. und 72. Lebensstunde stattfinden.

Die Untersuchung auf SMA beruht auf dem Nachweis der sogenannten homozygoten SMN1-Gen-Deletion. Unter einer Deletion versteht man den Verlust eines Abschnittes in einem Gen auf der DNA. Zu einer schweren Ausprägung der Erkrankung kommt es vor allem dann, wenn durch beide Elternteile dieser Gendefekt vererbt wird. Man spricht dann von einer homozygoten Vererbung. Das SMA-Screening ist auffällig, wenn eine homozygote SMN1-Gen-Deletion nachgewiesen wird. Ein auffälliger Befund wird dann durch ein weiteres Diagnoseverfahren überprüft. In Abhängigkeit dieses Befundes wird über das therapeutische Vorgehen gemeinsam mit den Eltern fachärztlich entschieden.

Inkrafttreten und Anwendung

Der Beschluss, der die Kinder-Richtlinie ergänzt, tritt nach Nichtbeanstandung durch das Bundesministerium 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.

Um den Diagnostiklaboren genügend Zeit für die Implementierung einzuräumen, sind die beschlossenen Änderungen erst nach Ablauf von sechs Monaten ab ihrem Inkrafttreten anzuwenden. Innerhalb dieses Zeitraums müssen auch die Vertretungen von Ärzteschaft und Krankenkassen im Bewertungsausschuss über eine Abrechnungsziffer entscheiden. Der G-BA rechnet damit, dass die genannten Schritte im dritten Quartal 2021 abgeschlossen sind und dann das ergänzte Screening angeboten werden kann. Bis zu diesem Zeitpunkt gilt die Kinder-Richtlinie in ihrer vor dem Inkrafttreten dieses Beschlusses geltenden Fassung.

Hintergrund Früherkennungsuntersuchungen

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.



Das Beratungsverfahren zum Neugeborenen-Screening auf 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie geht zurück auf einen Antrag der Patientenvertretung im G-BA. Bei seinen Beratungen berücksichtigte der G-BA die Ergebnisse des Instituts für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) sowie einer Expertenanhörung.

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.