



Beschluss

des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Kinder-Richtlinie: Screening auf Sichelzellerkrankung bei Neugeborenen

Vom 20. November 2020

Der Gemeinsame Bundesausschuss hat in seiner Sitzung am 20. November 2020 beschlossen, die Kinder-Richtlinie in der Fassung vom 18. Juni 2015 (BAnz AT 18.08.2016 B1), zuletzt geändert am 14. Mai 2020 (BAnz AT 29.05.2020 B6), wie folgt zu ändern:

I. Die Richtlinie wird wie folgt geändert:

1. § 13 wird wie folgt geändert:

a) In Absatz 1 Satz 1 wird das Wort „Immundefekten“ ersetzt durch die Wörter „Defekten des Blut- und Immunsystems“.

b) In Absatz 2 wird das Wort „Immundefekte“ ersetzt durch die Wörter „Defekte des Blut- und Immunsystems“.

2. § 17 wird wie folgt geändert:

a) Dem Absatz 1 wird folgende Nummer 15 angefügt:

„15. Sichelzellerkrankung“

b) Nach Absatz 2 Satz 2 wird folgender Satz eingefügt:

„Das Screening auf die Zielerkrankung Nummer 15 wird mit den Messmethoden Tandemmassenspektrometrie, Hochleistungsflüssigkeitschromatographie oder Kapillarelektrophorese durchgeführt.“

3. § 18 wird wie folgt geändert:

a) Nach Absatz 2 wird folgender Absatz 3 eingefügt:

„(3) Abweichend von Absatz 2 ist keine zweite Laboruntersuchung für die Zielerkrankung Sichelzellerkrankung gemäß § 17 Absatz 1 Nummer 15 durchzuführen. Ergibt dieses Screening einen positiven Befund, ist eine dem Befund angemessene unverzügliche Abklärungsdiagnostik und gegebenenfalls Therapieeinleitung zu veranlassen. Nach Vorliegen eines positiven Screeningergebnisses soll eine genetische Beratung durch eine dafür qualifizierte Ärztin/einen dafür qualifizierten Arzt angeboten werden.“

b) Der bisherige Absatz 3 wird Absatz 4.

4. § 22 wird wie folgt geändert:

- a) In Absatz 1 Satz 1 werden die Wörter „und zur“ durch die Wörter „und – mit Ausnahme im Falle des Screenings auf Sichelzellerkrankung nach § 17 Absatz 1 Nummer 15 – zur“ ersetzt.
- b) In Absatz 1 Satz 4 und Absatz 5 Satz 4 wird jeweils das Wort „Stoffwechselspezialisten“ durch die Wörter „pädiatrischen Stoffwechselspezialisten“ ersetzt und werden jeweils nach dem Wort „Endokrinologen“ die Wörter „oder Hämatologen“ eingefügt.
5. § 24 wird wie folgt geändert:
- a) In Absatz 1 werden nach der Angabe „PCR“ die Wörter „sowie zusätzlich der Hochleistungsflüssigkeitschromatographie oder der Kapillarelektrophorese, sofern das jeweilige Verfahren für das Screening auf die Zielerkrankung Sichelzellerkrankung gemäß § 17 Absatz 1 Nummer 15 eingesetzt wird,“ eingefügt.
- b) Absatz 2 Buchstabe b wird wie folgt geändert:
- aa) Im Satzteil vor dem ersten Spiegelstrich werden nach den Wörtern „in der Erbringung“ die Wörter „der in Absatz 1 genannten Verfahren“ eingefügt.
- bb) Im ersten Spiegelstrich wird nach den Wörtern „die Erbringung von“ das Wort „jeweils“ und werden nach der Angabe „PCR“ die Wörter „sowie zusätzlich von jeweils 20 000 Hochleistungsflüssigkeitschromatographien oder Kapillarelektrophoresen, sofern das jeweilige Verfahren für das Screening auf die Zielerkrankung Sichelzellerkrankung gemäß § 17 Absatz 1 Nummer 15 eingesetzt wird,“ eingefügt.
- cc) Im zweiten Spiegelstrich werden nach den Wörtern „die regelmäßige Erbringung“ die Wörter „der im ersten Spiegelstrich genannten Verfahren“ und nach dem Wort „Tandemmassenspektrometrien“ ein Komma und die Wörter „Hochleistungsflüssigkeitschromatographien, Kapillarelektrophoresen“ eingefügt.
6. In § 25 Absatz 3 Spiegelstrich 2 werden nach dem Wort „Endokrinologen“ die Wörter „oder Hämatologen“ eingefügt.
7. § 28 wird wie folgt geändert:
- a) Die Absatzbezeichnung „(1)“ wird gestrichen.
- b) Absatz 2 wird aufgehoben.
8. Anlage 3 wird wie folgt geändert:
- a) Die Überschrift „Elterninformation zur Früherkennung von angeborenen Störungen des Stoffwechsels, des Hormon- und des Immunsystems bei Neugeborenen“ wird wie folgt gefasst:
- „Elterninformation zur Früherkennung von angeborenen Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut- und des Immunsystems bei Neugeborenen“.
- b) Der Abschnitt nach der Überschrift „Auf welche Krankheiten wird untersucht?“ wird wie folgt geändert:
- aa) In Satz 1 werden nach den Wörtern „(Severe combined Immunodeficiency, SCID)“ ein Komma und das Wort „Sichelzellerkrankung“ eingefügt.
- bb) In Satz 2 werden die Wörter „angeborene Erkrankung“ durch die Wörter „dieser angeborenen Erkrankungen“ ersetzt.
- cc) Nach Satz 4 wird folgender Satz eingefügt:

„Die meisten der untersuchten Erkrankungen sind erblich (genetisch) bedingt.“

dd) In dem neuen Satz 6 werden nach den Wörtern „lassen sich“ die Wörter „jedoch in der Regel“ eingefügt und das Wort „Risiken“ durch das Wort „Veranlagungen“ ersetzt.

- c) Der Abschnitt nach der Überschrift „Können diese Krankheiten geheilt werden?“ wird wie folgt geändert:

aa) In Satz 1 werden die Wörter „und Immundefekte“ durch die Wörter „sowie Blut- und Immundefekte“ ersetzt.

bb) Satz 3 wird wie folgt gefasst:

„Die Behandlung besteht in Abhängigkeit von der jeweiligen Erkrankung z. B. in einer Spezialdiät, der Einnahme von bestimmten Medikamenten oder in der Beratung und Anleitung der Eltern zur Durchführung präventiver Maßnahmen.“

[Änderung unter Buchstabe d. unter Vorbehalt der Prüfung der GEKO gem. § 16 Abs. 2 GenDG]

- d) In dem Abschnitt „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.“ werden nach den Wörtern „Immundefekte (SCID)“ die Wörter „und Sichelzellerkrankung“ eingefügt.

- e) In der Überschrift „Schwere kombinierte Immundefekte (SCID):“ wird der Doppelpunkt gestrichen.

- f) Nach dem Abschnitt „Völliges Fehlen einer Immunabwehr: bereits im Säuglingsalter hohe Infektanfälligkeit gepaart mit Infektionskomplikationen. Strenge hygienische Vorsichtsmaßnahmen. Therapie mit Knochenmark- oder Stammzelltransplantation, Enzymersatztherapie. 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).“ wird folgender Abschnitt eingefügt:

„Sichelzellerkrankung

Verformung der roten Blutzellen (Sichelzellen) führt zu Blutarmut, einer erhöhten Zähflüssigkeit des Blutes und einer schlechteren Sauerstoffversorgung der Organe. Langfristig Organschädigung. Akute Komplikationen u. a. Hirninfarkt, Nierenversagen, Milzinfarkt, Blutvergiftung und Blutarmut. Behandlungsansatz umfasst Aufklärung und Anleitung zu Verhaltensmaßnahmen, Infektionsprophylaxe (z. B. Impfungen), Gabe von Hydroxycarbamid, ggf. Transfusionen und ggf. als weiterer Behandlungsansatz die Stammzelltransplantation. Unbehandelt kann es etwa ab dem 3. Lebensmonat zu Symptomen kommen (Häufigkeit ca. 1/3 950).“

- II. Die Änderungen der Richtlinie 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 Gemeinsamen Bundesausschusses unter www.g-ba.de veröffentlicht.

Berlin, den 20. November 2020

Gemeinsamer Bundesausschuss
gemäß § 91 SGB V
Der Vorsitzende

Prof. Hecken

Inkrafttreten erfolgt nach Veröffentlichung im Bundesanzeiger