

# Beschluss

## **des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Kinder-Richtlinie: Neugeborenen-Screening auf 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie**

Vom 17. Dezember 2020

Der Gemeinsame Bundesausschuss hat in seiner Sitzung am 17. Dezember 2020 beschlossen, die Kinder-Richtlinie in der Fassung vom 18. Juni 2015 (BAnz AT 18.08.2016 B1), die durch die Bekanntmachung vom 20. November 2020 (BAnz AT 29.03.2021 B4) geändert worden ist, wie folgt zu ändern:

I. Die Richtlinie wird wie folgt geändert:

1. In § 13 Absatz 1 Satz 1 und Absatz 2 werden jeweils die Wörter „Blut- und Immunsystems“ durch die Wörter „Blutsystems, Immunsystems und neuromuskulären Systems“ ersetzt.
2. § 17 wird wie folgt geändert:
  - a) Dem Absatz 1 wird folgende Nummer 16 angefügt:

„16. 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie (SMA)“
  - b) Absatz 2 wird wie folgt geändert:
    - aa) Nach Satz 3 wird folgender Satz eingefügt:

„Das Screening auf die Zielerkrankung Nummer 16 erfolgt mittels PCR zum Nachweis einer homozygoten SMN 1-Gen-Deletion.“
    - bb) In dem neuen Satz 5 wird das Wort „SCID-Screening“ durch die Wörter „SCID- und SMA-Screening“ ersetzt und werden die Wörter „als Messmethoden“ gestrichen.
3. § 18 wird wie folgt geändert:
  - a) Absatz 2 Satz 1 wird wie folgt gefasst:

„Zur zuverlässigen Diagnose ist bei einem ersten auffälligen Befund, der durch eine interne Validierungsuntersuchung aus der ersten Trockenblutkarte bestätigt wurde, eine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte durchzuführen.“
  - b) Absatz 3 Satz 1 und 2 werden wie folgt gefasst:

„Abweichend von Absatz 2 ist für die Zielerkrankungen Sichelzellerkrankheit und 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie gemäß § 17 Absatz 1 Nummer 15 und 16 keine zweite Laboruntersuchung anhand einer zweiten Trockenblutkarte, sondern lediglich eine interne Validierungsuntersuchung aus der ersten Trockenblutkarte durchzuführen. Ist diese Validierung ebenfalls auffällig, gilt das Screening als positiv und es ist eine dem Befund angemessene unverzügliche Abklärungsdiagnostik und gegebenenfalls Therapieeinleitung zu veranlassen.“

4. § 22 wird wie folgt geändert:

- a) In Absatz 1 Satz 1 werden nach dem Wort „Sichelzellkrankheit“ die Wörter „und 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie“ und nach der Angabe „Nummer 15“ die Angabe „und 16“ eingefügt.
- b) In Absatz 1 Satz 4 und Absatz 5 Satz 4 werden jeweils nach dem Wort „immunologischen“ die Wörter „oder neuromuskulären“ eingefügt.

5. In § 25 Absatz 3 Spiegelstrich 2 werden nach dem Wort „immunologischen“ die Wörter „oder neuromuskulären“ eingefügt.

6. Anlage 3 wird wie folgt geändert:

- a) Die Überschrift „Elterninformation zur Früherkennung von angeborenen Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut- und des Immunsystems bei Neugeborenen“ wird wie folgt gefasst:

„Elterninformation zur Früherkennung von angeborenen Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, des Blut-, des Immunsystems und des neuromuskulären Systems bei Neugeborenen“.

- b) In dem Abschnitt nach der Überschrift „Auf welche Krankheiten wird untersucht?“ werden in Satz 1 nach dem Wort „Sichelzellkrankheit“ ein Komma und die Wörter „spinale Muskelatrophie (SMA)“ eingefügt.

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

- aa) In Satz 1 werden nach dem Wort „endokrinen“ die Wörter „und neuromuskulären“ eingefügt.

- bb) In Satz 3 wird das Wort „Einnahme“ durch das Wort „Verabreichung“ ersetzt.

- 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, schwere kombinierte Immundefekte (SCID) und Sichelzellkrankheit hat die GEKO die Einführung der Screenings befürwortet.“ werden die Wörter „Immundefekte (SCID) und Sichelzellkrankheit“ durch die Wörter „Immundefekte (SCID), Sichelzellkrankheit und spinale Muskelatrophie (SMA)“ ersetzt.

- e) Nach dem Abschnitt „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, gegebenenfalls Transfusionen und gegebenenfalls als weiterer Behandlungsansatz die Stammzelltransplantation. Unbehandelt kann es etwa ab dem 3. Lebensmonat zu Symptomen kommen (Häufigkeit ca. 1/3 950 Neugeborene).“ wird folgender Abschnitt eingefügt:

„Spinale Muskelatrophie (SMA)

Mangel eines bestimmten Proteins (Survival-Motor-Neuron (SMN)-Protein) führt zu einer zunehmenden Muskelschwäche mit rückläufiger Entwicklung der Motorik und Einschränkung der Lungenfunktion. Die Therapie erfolgt medikamentös und symptomatisch (physiotherapeutisch, rehabilitativ, orthopädisch, psychologisch). Die

ersten Krankheitssymptome bei Kindern mit infantiler SMA (der häufigsten und schwersten Ausprägung) treten bis zum 6. Lebensmonat auf. Unbehandelt versterben diese Kinder innerhalb von 1 bis 2 Jahren (Häufigkeit ca. 1/6 000 bis 1/11 000 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 Gemeinsamen Bundesausschusses unter [www.g-ba.de](http://www.g-ba.de) veröffentlicht.

Berlin, den 17. Dezember 2020

Gemeinsamer Bundesausschuss  
gemäß § 91 SGB V  
Der Vorsitzende

Prof. Hecken