

Beschluss

des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung
der Kinder-Richtlinie:

Bewertung eines Neugeborenen-Screenings gemäß § 26
SGB V in Verbindung mit § 135 Absatz 1 SGB V:

Früherkennung eines Vitamin B12-Mangels und weiterer
Zielerkrankungen (Homocystinurie, Propionazidämie und
Methylmalonazidurie) im erweiterten Neugeborenen-
Screening

Vom 15. Mai 2025

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat in seiner Sitzung am 15. Mai 2025 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), die zuletzt durch die Bekanntmachung des Beschlusses vom 21. März 2024 (BAnz AT 12.07.2024 B3) geändert worden ist, wie folgt zu ändern:

- I. § 17 wird wie folgt geändert:
 1. In Absatz 1 werden nach Nummer 16 folgende Nummern eingefügt:
„17. Vitamin-B12-Mangel
18. Homocystinurie
19. Propionazidämie
20. Methylmalonazidurie“
 2. In Absatz 2 wird nach Satz 5 folgender Satz eingefügt: „Das Screening auf die Zielkrankheiten der Nummern 17 bis 20 erfolgt in zwei Untersuchungsschritten; im ersten Schritt werden mittels Tandemmassenspektrometrie mindestens die Leitmetaboliten Propionylcarnitin, Methionin und der Quotient aus Methionin und Phenylalanin bestimmt. Bei auffälligen Werten (aufgrund laborinternen Standards) erfolgt in einem zweiten Schritt aus der ersten Trockenblutkarte mittels Hochleistungsflüssigkeitschromatographie und Tandemmassenspektrometrie eine Überprüfung eines oder mehrerer der folgenden Parameter: Methylmalonsäure, Methylcitrat, 3-OH-Propionsäure, Homocystein.“
- II. In § 18 wird in Absatz 2 und Absatz 5 jeweils die Angabe „gemäß § 17 Absatz 1 Nummer 15 und 16“ durch die Angabe „gemäß § 17 Absatz 1 Nummer 15 bis 20“ ersetzt.

III. Die Anlage 3 „Elterninformation zum Erweiterten Neugeborenen-Screening“ wird wie folgt geändert:

1. In dem Abschnitt „Auf welche Krankheiten wird untersucht“ werden in dem Satz „Hypothyreose, Adrenogenitales Syndrom (AGS), Biotinidasemangel, Galaktosämie, Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA), Ahornsirupkrankheit (MSUD), Fettsäurestoffwechseldefekte (MCAD-Mangel, LCHAD-Mangel, VLCAD-Mangel), Carnitinzyklusdefekte, Glutaracidurie Typ I, Isovalerialanacidämie, Tyrosinämie Typ I, Schwere kombinierte Immundefekte (Severe combined Immunodeficiency, SCID), Sichelzellkrankheit, spinale Muskelatrophie (SMA) (Krankheiten nachfolgend beschrieben).“ nach dem Wort „(SMA)“ ein Komma und die Wörter „Vitamin-B12-Mangel, Homocystinurie, Propionazidämie und Methylmalonazidurie“ eingefügt.

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

2. 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), Sichelzellkrankheit und spinale Muskelatrophie (SMA) hat die GEKO die Einführung der Screenings befürwortet.“

wird Satz 2 wie folgt gefasst:

„Für die Reihenuntersuchungen auf Tyrosinämie Typ I, schwere kombinierte Immundefekte (SCID), Sichelzellkrankheit, spinale Muskelatrophie (SMA), Homocystinurie, Propionazidämie und Methylmalonazidurie sowie zur Früherkennung eines Vitamin B12-Mangels hat die GEKO die Einführung der Screenings befürwortet.“

3. Nach dem Abschnitt „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).“ werden folgende Abschnitte eingefügt:

„Vitamin-B12-Mangel

Der Vitamin B12-Mangel beim Neugeborenen kann aufgrund vegetarischer oder veganer Ernährung der Mutter (Häufigkeit 1:5.300 – 1:100.000) oder aus anderen bei der Mutter vorliegenden medizinischen Gründen (z.B. Resorptionsstörungen) auftreten. Er kann aber auch beim Neugeborenen eine erbliche Ursache haben (Häufigkeit 1:1.000.000).

Ein unbehandelter Vitamin B12-Mangel kann z.B. zu Entwicklungsstörungen und Blutarmut führen.

Homocystinurie

Homocystinurie ist eine seltene Stoffwechselerkrankung, die z.B. Entwicklungsstörungen, Sehprobleme und Krampfanfälle verursachen kann (Häufigkeit 1:170.000 – 1:500.000).

Propionazidämie und Methylmalonazidurie

Propionazidämie und Methylmalonazidurie sind seltene Stoffwechselerkrankungen, die z.B. zu Herzerkrankungen, Entwicklungsstörungen und Niereninsuffizienz führen können (Häufigkeit 1: 30.000 – 1:350.000).“

4. In dem Abschnitt „Hinweis: Nicht bei allen oben genannten Erkrankungen kann die rechtzeitige Behandlung Krankheitsfolgen vollständig verhindern. Eine umgehende Behandlung ermöglicht dem betroffenen Kind in den meisten Fällen eine normale Entwicklung.“ wird Satz 2 wie folgt gefasst: „Eine frühe Diagnose und eine umgehende Behandlung ermöglichen dem betroffenen Kind in den meisten Fällen eine normale Entwicklung.“
- IV. Die Änderungen der Richtlinie treten am Tag nach der Veröffentlichung im Bundesanzeiger in Kraft. Sie sind erst nach Ablauf von zwölf Monaten nach Beschlussfassung 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 veröffentlicht.

Berlin, den 15. Mai 2025

Gemeinsamer Bundesausschuss
gemäß § 91 SGB V
Der Vorsitzende

Prof. Hecken