Stellungnahme der Bundesärztekammer

gem. § 91 Abs. 5 SGB V über
eine Änderung der Richtlinie über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie):
Screening von Neugeborenen zur Früherkennung von SCID

Berlin, 26.07.2018

Bundesärztekammer
Herbert-Lewin-Platz 1
10623 Berlin

Die Bundesärztekammer wurde mit Schreiben vom 28.06.2018 durch den Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) aufgefordert, eine Stellungnahme gem. § 91 Abs. 5 SGB V über eine Änderung der „Richtlinie über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie): Screening von Neugeborenen zur Früherkennung von SCID" abzugeben.

Der Beschlussentwurf des G-BA geht zurück auf einen Antrag des GKV-SV im November 2014 auf Bewertung eines Screenings auf schwere angeborene Immundefekte („SCID-Screening") bei Neugeborenen gemäß § 135 Absatz 1 SGB V in Verbindung mit § 26 SGB V.

Der Beschlussentwurf sieht vor, das Screening auf SCID als 14. Zielerkrankung in das erweiterte Neugeborenenscreening im § 17 Abs. 1 Kinder-RL aufzunehmen.

Die Entscheidung stützt sich u. a. auf eine Nutzenbewertung durch das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG), in der ausgeführt wird, dass das Neugeborenenscreening auf schwere kombinierte Immundefekte (SCID-Screening) in Kombination mit einer infektionsprophylaktischen Therapie, die in eine kurative Therapie mündet, einen Anhaltspunkt für einen Nutzen zeige.

Die Bundesärztekammer nimmt zum Beschlussentwurf wie folgt Stellung:

Mit Blick auf den in den tragenden Gründen geschilderten Umstand, dass das Ausmaß der falsch-negativen und falsch-positiven Screeningergebnisse lediglich grob geschätzt werden kann („*Die Datenlage aus den Studien zur diagnostischen Güte reicht nicht aus, um die Sensitivität und Spezifität zu berechnen; die Anzahl der falsch- und richtig-negativen Befunde ist unklar.*") empfiehlt die Bundesärztekammer, die Ergebnisse der ebenfalls in den tragenden Gründen erwähnten französischen Studie („*Eine in Frankreich laufende vergleichende Interventionsstudie der Screeningkette, in der auch Daten zur Sensitivität und Spezifität erhoben werden sollen, lässt Ergebnisse zur Beantwortung der Nutzenfrage des SCID-Screenings erwarten; Daten werden bis Juni 2018 erhoben.*") weiter zu beobachten und den Beschluss auf eventuellen Anpassungsbedarf, sofern sich dieser aus den neuen Daten ergeben sollte, zeitnah zu prüfen.

Wünschenswert wäre dies auch deshalb, weil die im Beschluss vorgesehene zweistufige Abklärungsdiagnostik im Falle positiver Befunde auf „*spezialisierte immunologische Einrichtungen*" setzt, ohne diese jedoch näher zu definieren oder – im Sinne einer Bedarfsplanung – deren Versorgungskapazität zu quantifizieren.