

Neugeborenen-Screening: Patientenvertretung setzt sich für Früherkennung bei schweren Stoffwechselstörungen ein

Berlin, 20. Oktober 2022: Auf Antrag der Patientenvertretung wird der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) über die Aufnahme neuer Zielerkrankungen in das bestehende Neugeborenen-Screening beraten. Im Fokus steht dabei die Früherkennung einer Vitamin B-12-Mangelstörung und weiterer Stoffwechselstörungen.

Unerkannt führt ein ausgeprägter Mangel an Vitamin B12 bei Neugeborenen zu schweren, neurologischen Schädigungen und Entwicklungsstörungen. Diese werden meist erst im zweiten Lebenshalbjahr erkannt und sind dann in der Regel irreversibel. Weiterentwickelte Analyseverfahren für das Neugeborenen-Screening ermöglichen, diesen Mangel vor Symptombeginn zu entdecken. Mit einer frühzeitigen Erkennung und der Gabe von Vitamin B12 bei betroffenen Neugeborenen kann eine normale Entwicklung ermöglicht werden.

Im Rahmen des Pilotprojekts „NGS 2020/NGS 2025“, angesiedelt an der Universität Heidelberg, wurde ein mehrstufiges Testverfahren mit der Bestimmung verschiedener Biomarker aus dem Neugeborenen-Fersenblut entwickelt. Das Analyseverfahren ermöglicht neben der Erkennung eines Vitamin B12-Mangels auch die Detektion von Homocystinurie (HCU), Propionazidämie (PA) und Methylmalonazidurie (MMA). Hierbei handelt es sich um seltene, angeborene Stoffwechselstörungen, die einer unmittelbaren Therapieeinleitung bedürfen.

„In vielen europäischen Ländern sind diese seltenen Stoffwechselstörungen bereits feste Bestandteile im Neugeborenen-Screening. Neben dem deutschen Pilotprojekt zeigen uns auch die österreichischen Screening-Ergebnisse, welche Relevanz ein Screening auf Vitamin B12 hat. Hier können bereits rund 100 Kinder pro Jahr vor den Folgen eines Vitamin-B12-Mangels geschützt werden“, so Susanne Goldbach, Patientenvertreterin im Gemeinsamen Bundesausschuss.

Ziel der Antragsstellung durch die Patientenvertretung ist es, das Neugeborenen-Screening auch in Deutschland um die genannten Zielerkrankungen zu erweitern. Das Neugeborenen-Screening ermöglicht es, angeborene Störungen des Stoffwechsels, des Hormon-, Blut- und Immunsystems und des neuromuskulären Systems bei Neugeborenen frühzeitig zu entdecken und eine unverzügliche Therapieeinleitung zu gewährleisten. Dafür wird dem Neugeborenen nach Aufklärung und Einwilligung der Eltern ein Blutstropfen aus der Ferse entnommen. Das Blut wird dann in spezialisierten Laboren untersucht, derzeit auf 16 verschiedene Zielerkrankungen.

Mit der Antragsannahme wird nun ein Beratungsverfahren im G-BA eingeleitet. In einem ersten Schritt bewertet das IQWiG die wissenschaftliche Datenlage zu den Zielerkrankungen, wobei auch Ergebnisse laufender Studien einbezogen werden können.

Ansprechpartnerin: Susanne Goldbach, Patientenvertreterin, susanne.goldbach@dgm.org

Die Patientenvertretung im G-BA besteht aus Vertreter*innen der vier maßgeblichen Patientenorganisationen entsprechend der Patientenbeteiligungsverordnung:

- Deutscher Behindertenrat,
- Bundesarbeitsgemeinschaft PatientInnenstellen und -initiativen,
- Deutsche Arbeitsgemeinschaft Selbsthilfegruppen e.V.
- Verbraucherzentrale Bundesverband e.V.

Die Patientenvertretung im G-BA kann mitberaten und Anträge stellen, hat aber kein Stimmrecht.