

Prof. Dr. med. Lorenz Trümper
Geschäftsführender Vorsitzender

Prof. Dr. med. Hermann Einsele
Vorsitzender

Prof. Dr. med. Maïke de Wit
Mitglied im Vorstand

PD Dr. med. Ingo Tamm
Mitglied im Vorstand

DGHO e.V. • Alexanderplatz 1 • 10178 Berlin

Gemeinsamer Bundesausschuss

Gutenbergstraße 13

10623 Berlin

Alexanderplatz 1 • 10178 Berlin
Tel.: 030 27876089-0
Fax: 030 27876089-18
info@dgho.de

5. August 2020

Stellungnahme zum Beschlussentwurf

des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Richtlinie über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie):

Screening auf Sichelzellerkrankung (SCD) bei Neugeborenen

Stand 25. 6. 2020

Sehr geehrte Damen und Herren!

Wir begrüßen den Beschlussentwurf zum Screening auf Sichelzellerkrankung (SCD) bei Neugeborenen, und die Gelegenheit zur Stellungnahme.

Inzidenz und Prävalenz der Sichelzellerkrankung sind in den letzten Jahren aufgrund von Immigration aus Regionen, in denen diese Erkrankung endemisch ist, deutlich gestiegen. Aus der Pädiatrie wurden in Deutschland vermehrt Todesfälle berichtet. In der internistischen Medizin steht bei Patientinnen und Patienten mit Sichelzellerkrankung vor allem die hohe Morbidität mit rezidivierenden Schmerzen im Skelettsystem bzw. Schmerzkrisen durch Gefäßverschlüsse, akutes Thorax-Syndrom, hämolytischer Anämie, Niereninsuffizienz, pulmonaler Insuffizienz, aseptischen Knochennekrosen, Osteoporose, Retinopathie, stummen ZNS-Infarkten mit neuro-psychiatrischer Symptomatik, Ulcera cruris u. a. im Vordergrund. Dies führt vor allem in Ballungsgebieten zu spürbaren Mehrbelastungen in den Notaufnahmen.

Zum Beschlussentwurf und den beigefügten Dokumenten haben wir diese Anmerkungen:

Richtlinie

§ 18 (3)

Der Beschlussentwurf schließt eine zweite Laboruntersuchung nach positivem Screening-Befund in der ersten Untersuchung aus. Hintergrund sind aus Deutschland stammende Daten [1]. Die Formulierung des Ausschlusses einer zweiten Laboruntersuchung ist missverständlich. Gemeint ist der Ausschluss einer Wiederholung des Screenings. Wir schlagen folgende Änderung vor:

Geschäftsführender Vorsitzender
Prof. Dr. med. Lorenz Trümper

Vorsitzender
Prof. Dr. med. Hermann Einsele

Mitglied im Vorstand
Prof. Dr. med. Maïke de Wit

Mitglied im Vorstand
PD Dr. med. Ingo Tamm

(3) Abweichend von Absatz 2 ist keine zweite ... durchzuführen. Ergibt dieses Screening einen positiven Befund, ist eine dem Befund angemessene unverzügliche **Konfirmationsdiagnostik** (statt Abklärung) und gegebenenfalls Therapieeinleitung zu veranlassen.

Anlage 3

Elterninformation zum erweiterten Neugeborenen-Screening

Unter der Frage „Können diese Krankheiten geheilt werden?“ fehlt der Hinweis auf die allogene Stammzelltransplantation. Sie gehört in Deutschland zum Standard in der Therapie von jungen Patientinnen und Patienten mit Sichelzellkrankheiten. Die langfristige krankheitsfreie Überlebensrate liegt derzeit bei 90->95% [2].

Die genannten Stoffwechseldefekte, endokrinen Störungen sowie Blut- und Immundefekte sind angeboren und können **nach dem derzeitigen Stand des Wissens** nicht geheilt werden. ... Spezialisten stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall zur Verfügung. **Bei einigen Erkrankungen wie der Sichelzellkrankheit besteht die Möglichkeit der Heilung durch eine allogene Stammzelltransplantation.**

Zusammenfassend muss festgehalten werden, dass das Screening selbst, d.h. die Laborleistung, nur ein winziger Baustein im Gesamtkonzept der optimalen Versorgung dieser Kinder ist. Diese beginnt mit der Information der Eltern. Personalknappheit an den Kliniken, fehlendes Wissen über die Sichelzellkrankheit auch bei den Ärztinnen und Ärzten, sprachliche Hürden, ethnische Besonderheiten - das sind nur einige der Probleme die es zu bedenken und zu lösen gilt um verlässlich und zeitnah Kontakt zu den betroffenen Familien zu realisieren, eine umfassende Aufklärung der Eltern zu bewerkstelligen und das Kind einer optimalen Behandlung und Betreuung zuzuführen.

Zur wirksamen Umsetzung sind umfassende Konzepte zur Optimierung der gesamten Versorgungskette erforderlich.

Literatur

1. Lobitz et al.: Newborn screening by tandem mass spectrometry confirms the high prevalence of sickle cell disease among German newborns. *Annals of Hematology* 98:47-53, 2019. DOI: [10.1007/s00277-018-3477-4](https://doi.org/10.1007/s00277-018-3477-4)
2. Al Kassim D, Sharma D: Hematopoietic stem cell transplantation for sickle cell disease: The changing landscape. *Hematol Oncol Stem Cell Ther* 4:259-266, 2017. DOI: [10.1016/j.hemonc.2017.05.008](https://doi.org/10.1016/j.hemonc.2017.05.008)

Die Stellungnahme wurde von Prof. Dr. Bernhard Wörmann mit Frau Dr. R. Dickerhoff erarbeitet.

Mit freundlichen Grüßen



Prof. Dr. med. Lorenz Trümper
Geschäftsführender Vorsitzender



Prof. Dr. med. Hermann Einsele
Vorsitzender



Prof. Dr. med. Maïke de Wit
Mitglied im Vorstand



PD Dr. med. Ingo Tamm
Mitglied im Vorstand