

Genetische Reihenuntersuchung zur Früherkennung der 5q-assoziierten spinalen Muskelatrophie im Rahmen des Erweiterten Neugeborenen-Screenings

Stellungnahme der GEKO gemäß § 16 Abs. 2 GenDG

Die Gendiagnostik-Kommission (GEKO) hat die vom Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) abgestimmten Unterlagen vom 17.12.2020 zum „Neugeborenen-Screening auf 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie“ gemäß § 16 Abs. 2 Gendiagnostikgesetz (GenDG) geprüft und bewertet.

Nach § 16 Abs. 1 GenDG darf eine genetische Reihenuntersuchung nur vorgenommen werden, wenn sie auf eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung zielt, „die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik vermeidbar oder behandelbar ist oder der vorgebeugt werden kann“.

Mit der genetischen Reihenuntersuchung auf 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie (SMA) bei Neugeborenen soll erreicht werden, dass die Behandlung präsymptomatisch begonnen werden kann, möglichst bevor eine relevante Anzahl an Motoneuronen degeneriert ist. Die derzeit vorliegenden Studien zeigen einen deutlichen Vorteil für präsymptomatisch behandelte Kinder mit SMA Typ I bis III.

Die GEKO befürwortet daher den ihr am 17.12.2020 vorgelegten Beschluss über die genetische Reihenuntersuchung auf 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie (SMA). Die von der GEKO nach § 16 Abs. 2 GenDG durch Prüfung und Bewertung zu beantwortende Frage, ob „das Anwendungskonzept für die Durchführung der Untersuchung dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik entspricht und die Untersuchung in diesem Sinne ethisch vertretbar ist“, ist zu bejahen. Der Nutzen des Screenings überwiegt eindeutig gegenüber den potentiellen Schäden.

Mit dem gewählten Analyseverfahren werden ca. 4% der Kinder mit SMA, jene mit heterozygoter Deletion und Punktmutationen, nicht entdeckt. Sobald ein Hochdurchsatzlaborverfahren unter Berücksichtigung der Qualitätsvorgaben der Kinder-Richtlinie zum gleichzeitigen Nachweis von heterozygoten Deletionen und Punktmutationen im *SMN2*-Gen für den Einsatz im Rahmen einer genetischen Reihenuntersuchung verfügbar ist, sollte dieses aus Sicht der GEKO in das Neugeborenen-Screening aufgenommen werden.

Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut

29.01.2021

Weitere Informationen

- [Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses zum Neugeborenen-Screening auf 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie](#)

Stand: 02.02.2021