



Genetische Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose bei Neugeborenen

Stellungnahme der GEKO gemäß § 16 Abs. 2 GenDG

Die Gendiagnostik-Kommission (GEKO) hat die ihr vorgelegten Unterlagen des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) zur genetischen Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose gemäß § 16 Abs. 2 Gendiagnostikgesetz (GenDG) geprüft und bewertet.

1.

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". Mukoviszidose ist eine erbliche Stoffwechselerkrankung, die weder vermeidbar ist, noch kann ihr vorgebeugt werden. Jedoch ist sie behandelbar, indem durch verschiedene Therapieansätze Symptome verbessert oder gelindert werden können. Mit der genetischen Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose bei Neugeborenen soll eine Vorverlegung des Diagnosezeitpunkts erreicht werden. Studien aus anderen Ländern zeigen, dass durch diese Reihenuntersuchung Interventionen sehr früh möglich sind und dadurch die Lebensqualität und Lebenserwartung der Kinder mit Mukoviszidose erhöht werden können. Wenn gesicherte Daten dazu auch noch nicht vorliegen, sind solche Effekte auf dem Hintergrund der Erfahrungen aus anderen Ländern jedoch auch für Deutschland zu erwarten.

Eine genetische Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose nach dem unten erläuterten Konzept wird von der GEKO daher befürwortet.

2.

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.

Die Richtlinie des G-BA zur genetischen Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose entspricht den wesentlichen Anforderungen der Richtlinie der GEKO an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 6 GenDG. Für das Screening auf Mukoviszidose ist ein 3-stufiger Screening-Algorithmus in Kombination mit einem Failsafe vorgesehen. Für die einzelnen Komponenten des Algorithmus gibt es hinreichend gesicherte wissenschaftliche Evidenz.

Durch die derzeitigen Annahmen, die dem Untersuchungsablauf in diesem Algorithmus zugrunde liegen, wird allerdings eine im Vergleich zu anderen Algorithmen erhöhte Zahl an falsch positiven Screeningbefunden in Kauf genommen. In den Tragenden Gründen zur Richtlinie wird dies damit begründet, dass weniger DNA-Mutationsanalysen durchgeführt werden und somit weniger Anlageträger (engl. Carrier) entdeckt werden sollen.

3.

In der hier vorgesehenen Kombination ist der Algorithmus bislang nicht wissenschaftlich evaluiert und publiziert. Eine Überprüfung der wissenschaftlichen Evidenz des gewählten Screeningverfahrens im Sinne der von der GEKO in ihrer Richtlinie geforderten "kontinuierlichen Evaluation der Struktur-, Prozess- und Ergebnisqualität" wird vom G-BA befürwortet und ist aus Sicht der GEKO unverzichtbar, um als qualitätssichernde Maßnahme eine hohe wissenschaftliche Aussagekraft der Testung zu gewährleisten und damit zugleich eine unnötige Beunruhigung von Eltern nicht erkrankter Kindern auf ein möglichst geringes Maß zu reduzieren.

In der Richtlinie des G-BA zum Screening auf Mukoviszidose ist in § 42 eine Evaluation nach 3 Jahren vorgesehen. Die GEKO weist ausdrücklich darauf hin, dass für die Qualitätssicherung und eine aussagekräftige Evaluation die Rückmeldung sowohl des positiven als auch des negativen Ergebnisses der Konfirmationsdiagnostik an das Screeninglabor notwendig ist. Hierfür ist die Einwilligung der Eltern einzuholen. Im Screeninglabor müssen diese Befunde dokumentiert und zusammen mit den Ergebnissen der Laboranalysen der für die Durchführung der Evaluation vorgesehenen Stelle anonymisiert zur Verfügung gestellt werden.

Diese Evaluation ist bei dem in Deutschland geplanten, bisher in keinem anderen Land erprobten Screeningverfahren von besonderer Bedeutung.

Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut
26. Juni 2015

Weitere Informationen

- [Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses zum Screening auf Mukoviszidose bei Neugeborenen](#)

Stand: 26.06.2015