

Genetische Reihenuntersuchung zur Früherkennung von SCID 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 22.11.2018 zum „Screening von Neugeborenen zur Früherkennung von SCID“ 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 SCID bei Neugeborenen soll eine Vorverlegung des Diagnosezeitpunkts erreicht werden. Internationale Screening-Programme zeigen, dass durch frühe Interventionen die Lebenserwartung der Kinder mit SCID deutlich erhöht werden kann. Des Weiteren können im Rahmen des Screenings auch Kinder mit anderen Immundefekten identifiziert werden, die ebenfalls von einer frühen Therapie profitieren können.

Die GEKO befürwortet daher den ihr am 22.11.2018 vorgelegten Beschluss über die genetische Reihenuntersuchung auf SCID. 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.

Das GenDG regelt nach § 9 die Inhalte der Aufklärung vor einer genetischen Untersuchung. Die GEKO hat auf dieser Grundlage die vorgelegte Elterninformation des G-BA für die genetischen Reihenuntersuchungen im Rahmen des Erweiterten Neugeborenen-Screenings geprüft. Die wichtige und notwendige Information, dass SCID wie auch die meisten untersuchten Zielkrankheiten des Erweiterten Neugeborenen-Screenings genetisch bedingt sind, fehlt jedoch in der Elterninformation. Die derzeitige Formulierung in der Anlage 3 der Kinder-Richtlinie des G-BA: „Aus dieser Untersuchung allein lassen sich keine Aussagen über familiäre Risiken ableiten“ ist fachwissenschaftlich unzutreffend, weil dies in bestimmten Fällen möglich ist (z.B. bei Tyrosinämie Typ I und SCID). Die GEKO hält daher folgende Änderung für erforderlich: „Die meisten der untersuchten Erkrankungen sind erblich (genetisch) bedingt. Aus dieser Untersuchung allein lassen sich jedoch in der Regel keine Aussagen über familiäre Veranlagungen ableiten.“

Nach § 9 Abs. 2 Nr. 1 GenDG muss auch über alle mit dem verwendeten Untersuchungsmittel erzielbaren medizinisch relevanten Ergebnisse aufgeklärt werden. Daher ist es notwendig, dass bei der neu aufgenommenen Zielerkrankung SCID in der Krankheitsbeschreibung Hinweise zu möglichen Nebenbefunden eingefügt werden. Die GEKO hält daher folgende Ergänzung der Elterninformation für erforderlich: „Auffällige Ergebnisse beim SCID-Screening können auch Hinweise auf andere genetisch und nicht genetisch bedingte Erkrankungen geben. Auch davon betroffene Kinder profitieren ggf. von einer Therapie.“

Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut
23.11.2018

Weitere Informationen

- [Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses zum Screening von Neugeborenen zur Früherkennung von SCID](#)

Stand: 20.12.2018