

**GEMEINSAMER BUNDESAUSSCHUSS
UNTERAUSSCHUSS: METHODEN-
BEWERTUNG
GUTENBERGSTRAÙE 13**

Präsident Univ.-Prof. Dr. M. Nauck
Vizepräsident Univ.-Prof. Dr. H. Renz
Schatzmeister Prof. Dr. M. Bauer MBA
Schriftführer Dr. K. Borucki
Präsidiumsmitglied Dr. J. Hallbach
Präsidiumsmitglied Prof. Dr. M. Klouche

D-10587 BERLIN

Geschäftsführerin Karin Stempel

E-MAIL: SCD@G-BA.DE

CC: ST-GBA@AWMF.ORG

04.08.2020

Stellungnahme der DGKL e.V. gemäß 1. Kapitel § 8 Absatz 2 Satz 1 Buchstabe a) Ver-fO G-BA hier: Änderung der Richtlinie über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie): Screening auf Sichelzellkrankheit bei Neugeborenen

Sehr geehrter Herr Prof. Hecken, sehr geehrte Frau Dr. Thomas,

wir bedanken uns für die Möglichkeit, den Beschlussentwurf zur Kinder-Richtlinie aus unserer fachlichen Sicht zu bewerten. Die DGKL e.V. begrüßt die Einführung eines Neugeborenen-Screenings zur Früherkennung einer Sichelzellkrankheit und die Aufnahme dieser neuen Zielkrankheit in Abschnitt I „Erweitertes Neugeborenen-Screening“ der Kinder-Richtlinie und hat folgende Anmerkungen.

• Änderung in §17 Abs. 2. „Das Screening auf die Zielerkrankung Nummer 15 wird mit den Messmethoden Tandemmassenspektrometrie durchgeführt.“

Als weitere Messmethoden für das Sichelzellerkrankung-Screening (SCD-Screening) empfehlen wir, neben HPLC auch Elektrophorese aufzunehmen. Weiterhin sind nach unserem Kenntnisstand kommerzielle PCR und MALDI-TOF basierte Verfahren für das SCD-Screening in der finalen Entwicklungsphase.

Wir bitten zu bedenken, dass mit der Beschränkung auf einzelne Testmethoden innovative Testverfahren mit einer möglicherweise besseren Effizienz für das Neugeborenen-Screening nicht genutzt werden können. Durch den Hinweis, dass grundsätzlich IVD-zertifizierte Testkits zu verwenden sind, würde ein Qualitätsstandard definiert, der eine Benennung von Messmethoden nicht mehr erforderlich macht. Für die externe Qualitätssicherung ist die Verfügbarkeit von Ringversuchen für das NGS-Programm durch die deutschen Ringversuchsanbieter zu prüfen.

• §18 und §25 Vorgehen bei positiven Screeningbefund

Der Laborarzt ist für die angemessene unverzügliche Abklärung und gegebenenfalls Therapieeinleitung verantwortlich. Der damit verbundene erhebliche Aufwand für Organisation, Beratungsleistung und Nachverfolgung sollte als Trackingaufgabe in §25 klar definiert sein.

- **§ 28 Anpassung**

Für das Screening auf SCD ist aus fachlicher Sicht eine Evaluation nach 5 Jahren sinnvoll, um belastbare Aussagen zu den Qualitätsparametern machen zu können.

- **Beschlussentwurf Seite 4 II. Inkrafttreten der Richtlinie**

Für die Umsetzung der geänderten Kinderrichtlinie wird je nach Verfügbarkeit der zu beschaffenden Analysentechnik und der Testkits mit einem Übergangszeitraum von 3-6 Monaten gerechnet, um die apparativen und organisatorischen Anpassungen für den Start des Sichelzellscreenings vornehmen zu können.

- **Elterneinwilligung**

Da so gut wie keine falsch positiven Befunde erwartet werden, ist für alle betroffenen Familien bei positivem Screeningbefund eine erhöhte Erkrankungswahrscheinlichkeit anzunehmen. Der Satz „Aus dieser Untersuchung allein lassen sich keine Aussagen über familiäre Risiken ableiten“ wäre in diesem Fall nicht richtig.

- **Tragende Gründe Punkt 2.5 Wirtschaftlichkeit**

Die ungefähren Kosten pro Screening werden auf 5,00 Euro netto bei Verwendung von Chromatographie mit IVD-Testkit geschätzt.

Für Rückfragen stehen wir Ihnen jederzeit zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen,
im Auftrag der Mitglieder und des Präsidiums der DGKL



Univ.-Prof. Dr. med. Matthias Nauck
Präsident der DGKL



Dr. med. Katrin Borucki
Schriftführerin der DGKL

Über die DGKL e. V. (www.dgkl.de)

Die Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin e. V. (DGKL) ist die wissenschaftliche Fachgesellschaft der Laboratoriumsmedizin in Deutschland. Als Mitglied der European Federation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine (EFLM) und der International Federation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine (IFCC) vertritt sie Deutschland in der Laboratoriumsmedizin in Europa und weltweit.