



Kurzinformation

Neugeborenen-Screening zur Erkennung von Stoffwechselerkrankungen

1. Stoffwechselerkrankungen, die im Rahmen des Neugeborenen-Screenings diagnostiziert werden können

Die Reihenuntersuchungen von Neugeborenen sind Teil der Postnataldiagnostik. Sie wurden in den 90er Jahren in Deutschland eingeführt und seitdem weiterentwickelt. Das Neugeborenen-Screening (NGS) (newborn screening, NBS) dient zur Früherkennung angeborener Stoffwechselerkrankungen und Endokrinopathien. Es hat sowohl die vollständige und frühzeitige Erkennung als auch die qualitätsgesicherte Therapie von Neugeborenen mit behandelbaren endokrinen und metabolischen Krankheiten sowie Mukoviszidose zum Ziel. Im Einzelnen sind dies:

- Adrenogenitales Syndrom
- Ahornsirupkrankheit
- Biotinidasemangel
- Carnitinstoffwechseldefekte
- Galaktosämie
- Glutaracidurie Typ I
- Hypothyreose
- Isovalerialacidämie
- LCHAD-, VLCAD-Mangel
- MCAD-Mangel
- Mukoviszidose (Zystische Fibrose)
- Phenylketonurie
- SCID
- Sichelzellkrankheit (SCD) (seit 01.10.2021)
- Spinale Muskelatrophie, 5q-assoziiert (SMA) (seit 01.10.2021)
- Tyrosinämie Typ I

2. Rechtliche Vorgaben

Seit dem Jahr 2005 haben Kinder den gesetzlichen Anspruch auf das sog. „erweiterte Neugeborenen-Screening“ gemäß § 26 Fünftes Buch Sozialgesetzbuch (SGB V)¹. Das erweiterte Neugeborenen-Screening ist eine freiwillige medizinische Maßnahme, deren Kosten von der Gesetzlichen Krankenversicherung (GKV) übernommen werden. Der Gemeinsame Bundesausschuss ist gemäß § 26 i. V. m. § 92 Abs. 1 S. 2 Nr. 3, Abs. 4 SGB V dazu befugt, Richtlinien für Maßnahmen zur Früherkennung von Krankheiten zu beschließen.

Die grundlegende Richtlinie für die Durchführung des Neugeborenen-Screenings ist die **Richtlinie zur Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie)** in der Fassung vom 18. Juni 2015 (BANz AT 18. August 2016 B1), zuletzt geändert am 12. Juli 2023 (BANz AT 12. Juli 2023 B2), abrufbar unter https://www.g-ba.de/downloads/62-492-3190/Kinder-RL_2023-05-12_iK-2023-07-13_WZ.pdf. Der Gemeinsame Bundesausschuss beschloss am 21. März 2024 eine Änderung der Kinder-Richtlinie: „Prüfung der Kinder-Richtlinie aufgrund aktualisierter Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Absatz 2 Nummer 6 des Gendiagnostikgesetzes: Erweitertes Neugeborenen-Screening und Mukoviszidose-Screening“, vom 21. März 2024 (BANz AT 12. Juli 2024 B3), in Kraft getreten am 13. Juli 2024, anzuwenden ab dem 13. Januar 2025, <https://www.g-ba.de/beschluesse/6514/>.

Weiterhin gilt für das Neugeborenen-Screening das **Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG)** vom 31. Juli 2009 (BGBl. I S. 2529, 3672), zuletzt geändert durch Artikel 15 Absatz 4 des Gesetzes vom 4. Mai 2021 (BGBl. I S. 882). Dieses regelt in § 16 GenDG die Voraussetzungen für die Durchführung einer genetischen Reihenuntersuchung, worunter auch das Neugeborenen-Screening fällt.² Gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 6 GenDG hat die Gendiagnostik-Kommission (GEKO) des Robert-Koch-Instituts die Befugnis, im Rahmen einer Richtlinie die konkreten Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen zu bestimmen. Die **Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 6 GenDG** vom 16. Juli 2020 ist abrufbar unter https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL_Reihenuntersuchung.pdf?blob=publicationFile.

1 Das Fünfte Buch Sozialgesetzbuch – Gesetzliche Krankenversicherung – (Artikel 1 des Gesetzes vom 20. Dezember 1988, BGBl. I S. 2477, 2482), zuletzt geändert durch Artikel 3 des Gesetzes vom 30. Juli 2024 (BGBl. 2024 I Nr. 254).

2 Siehe Erbs, Georg/Kolhaas, Max, Strafrechtliche Nebengesetze, GenDG § 16 Genetische Reihenuntersuchungen. Weitere Informationen zum genomischen Screening: Brennenstuhl, Heiko/Schaaf, Christian P., Genomisches Neugeborenen-Screening – Forschungsansätze, Herausforderungen und Chancen, Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz, 2023, Band 66 Ausgabe 11, S. 1232-1242, abrufbar unter <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10622372/>.

Zur Vorgehensweise beim Neugeborenen-Screening hat die Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF) eine konkretisierende Leitlinie herausgegeben: **Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen, Endokrinopathien, schwere kombinierte Immundefekte (SCID), Sichelzellkrankheit, 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie (SMA) und Mukoviszidose** (2019, zuletzt aktualisiert 2022). Sie war bis zum 6. Februar 2024 gültig und ist derzeit in Überarbeitung. AWMF-Leitlinien-Register Nr. 024/012 Entwicklungsstufe: S2k³, <https://register.awmf.org/de/leitlinien/detail/024-012>.

3. Untersuchungsmethoden

In Deutschland gibt es bislang zwei Screening-Zentren (in Hessen und in Bayern) und elf Screening-Labore, siehe: Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e. V. (2024). „Screeninglabors - Screeningzentren“, <https://www.screening-dgns.de/screeninglabors.php>. Im Laufe des zweiten bis dritten Lebenstages (36 bis 72 Stunden nach der Geburt) werden wenige Blutstropfen aus der Vene oder der Ferse entnommen, auf die dafür vorgesehene Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort zur Untersuchung an ein Screening Labor geschickt.

Zum Einsatz kommen konventionelle Verfahren wie die Radio-/oder Fluoroimmunoassay, photometrische Tests sowie fluorometrische Tests und Untersuchungen mittels Tandemmassenspektrometrie. Weitere Informationen finden sich im Kapitel 6 der AWMF-Leitlinie, https://register.awmf.org/assets/guidelines/024-012l_S2k_Neugeborenen-Screening_2022-02-abgelaufen.pdf.

4. Berichte zu bestätigten Fällen

Der Jahresbericht der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e. V. enthält Zahlen zu den bestätigten Fällen und zur Prävalenz der durch das Neugeborenen-Screeningprogramm in Deutschland entdeckten Stoffwechselerkrankheiten, bezogen auf die Geburten in Deutschland. Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e. V. (Stand April 2024). „Nationaler Screeningreport Deutschland 2021“, https://www.screening-dgns.de/Pdf/Screeningreports/DGNS-Screeningreport-d_2021.pdf, Tabelle 2.1, Seite 8.

Ältere Screening-Reports sind auch in englischer Sprache erschienen: <https://www.screening-dgns.de/reports.php>.

3 AWMF - Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften. Die AWMF ist ein Netzwerk von 183 medizinischen Fachgesellschaften in Deutschland zur Erstellung von medizinischen Leitlinien. Zur Einordnung der Leitlinien S1 bis S3, siehe AWMF-Regelwerk, Stufenklassifikation, abrufbar unter <https://www.awmf.org/regelwerk/stufenklassifikationen>.

5. Maßnahmen zu Qualitätssicherung

In §§ 23-28 der Kinder-Richtlinie wird die Genehmigung und die Qualitätssicherung für Laborleistungen geregelt. Demnach dürfen Laborleistungen nur nach Genehmigung der Kassenärztlichen Vereinigung erbracht werden, und nur bei einer besonderen fachlichen Qualifikation dürfen Ärzte Laboruntersuchungen durchführen. Alle Screening-Labore haben jährliche Qualitätsberichte abzugeben, die in einem zusammenfassenden Jahresbericht von der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening e. V. veröffentlicht werden.

In der AWMF-Leitlinie, Kapitel 8, Seite 19, wird ebenfalls auf die Qualitätssicherung des Neugeborenen-Screenings eingegangen. Darin heißt es:

„Die Laborleistungen für das Neugeborenen-Screening dürfen nur in Laboratorien erbracht werden, denen die Genehmigung der zuständigen KV nach § 23 bzw. § 38 der Kinder-Richtlinie vorliegt. Details für die Qualitätssicherung im Labor sind in den §§ 23-26 der Kinder-Richtlinie geregelt. Die Laboratorien sind für die optimale Einstellung der Sensitivität und Spezifität der Analyseverfahren, insbesondere die Anpassung der Cut-offs, auf die Rückmeldung der die Konfirmations-Diagnostik durchführenden Ärzte und Einrichtungen angewiesen. Daher sollten für jedes Kind, bei dem ein auffälliger Screening-Befund abgeklärt werden muss, Arztbriefe bzw. Befunde der Konfirmationsdiagnostik an die Laboratorien gesandt werden.“
